

Mit freundlicher Unterstützung

sanofi

■ **HORMOSAN**

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
und ihrer Neuromuskulären Zentren

Jahrbuch 2024

Herausgeber:
PD Dr. med. Jana Zschüntzsch
Prof. Dr. med. Tim Hagenacker
Joachim Sproß

**Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
und ihrer Neuromuskulären Zentren erscheint jährlich seit 1996.**

Herausgeber:

PD Dr. med. Jana Zschüntzsch, Prof. Dr. med. Tim Hagenacker, Joachim Sproß

Korrespondenzadresse:

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V., Im Moos 4, 79112 Freiburg
info@dgm.org

Redaktion:

Joachim Sproß (V.i.S.d.P.)

Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. 2024
ist erschienen im März 2025.

ISBN 978-3-9824341-3-1

Autoren und Verlag haben die Angaben zu Medikamenten und ihren Dosierungen mit größter Sorgfalt und entsprechend dem aktuellen Wissensstand bei Fertigstellung des Buches verfasst. Trotzdem ist der Leser aufgefordert, anhand der Beipackzettel der verwendeten Präparate in eigener Verantwortung die Dosierungsempfehlungen und Kontraindikation zu überprüfen.

Sollten geschützte Warenzeichen beziehungsweise Warennamen nicht besonders kenntlich gemacht sein, kann nicht daraus geschlossen werden, dass es sich um einen freien Warennamen handelt.

Alle Rechte vorbehalten, insbesondere das Recht der Vervielfältigung und Verbreitung sowie der Übersetzung. Kein Teil des Werkes darf in irgendeiner Form (durch Fotokopie, Mikrofilm oder ein anderes Verfahren) ohne schriftliche Genehmigung der Herausgeber reproduziert oder unter Verwendung elektronischer Systeme verarbeitet, vervielfältigt oder verbreitet werden.

Inhalt

Vorwort

PD Dr. med. Jana Zschüntzsch,
Prof. Dr. med. Tim Hagenacker,
Joachim Sproß _____ 10

DGM-Gütesiegel für
Neuromuskuläre
Zentren (NMZ) _____ 12

Neuromuskuläre Zentren in
Deutschland benannt von der
Deutschen Gesellschaft für
Muskelkranke e. V. (DGM) _____ 14

Die Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke (DGM) als
Patientinnen- und
Patientenorganisation _____ 15

Jahresberichte der Neuromuskulären Zentren

NMZ Bayern Mitte _____ 22

NMZ Bayern Süd _____ 31

NMZ Berlin _____ 49

NMZ Brandenburg _____ 56

NMZ Dresden _____ 59

NMZ Freiburg _____ 67

NMZ Göttingen _____ 73

NMZ Greifswald _____ 84

NMZ Halle _____ 88

NMZ Hamburg _____ 93

NMZ Hannover _____ 106

NMZ Homburg/Saar _____ 115

NMZ Leipzig _____ 118

NMZ Magdeburg _____ 123

NMZ Mittel- und
Nordhessen _____ 131

NMZ Münster
(Westfalen)/Osnabrück _____ 141

NMZ Nordrhein _____ 147

NMZ Nordwest _____ 179

NMZ Rhein-Main _____ 182

NMZ Rhein-Neckar _____ 185

NMZ Rostock _____ 200

NMZ Ruhrgebiet _____ 207

NMZ Schleswig-Holstein _____ 215

NMZ Stuttgart-Tübingen _____ 224

NMZ Thüringen _____ 232

NMZ Ulm _____ 246

NMZ Würzburg _____ 256

Preisträger der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. 2024

Forschungsförderung _____ 266

Forschungspreise 2024 _____ 268

Forschung der Amytrophen Lateralsklerose _____ 271

Fehlregulierte Sphingolipidproduktion verursacht juvenile ALS: Neue Genentdeckung trägt zum Ursachenverständnis bei _____ 273

Erforschung von entzündlichen Neuromuskulären Erkrankungen _____ 275

Die Autoimmune Nodopathie mit Pan-Neurofascin-Antikörpern: Eine lebensbedrohliche, aber reversible Erkrankung _____ 277

Methylierungsprofile in der molekulargenetischen Diagnostik und klinischen Bewertung der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie _____ 280

10 Jahre Jugendarbeit in der DGM –Eine Erfolgsgeschichte _____ 284

Datenbanken und Forschungsnetze der DGM

Nationales Forschungsnetzwerk CMT-NET _____ 291

MYOSITIS NETZ e.V. – Bericht über das Jahr 2024 _____ 294

Deutsches Netzwerk für ALS und Motoneuron-erkrankungen (MND-NET) _____ 296

Anhang

Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat 2024 der DGM _____ 301

Ehrenmitglieder der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. _____ 302

Neuromuskuläre Zentren der Bundesrepublik Deutschland im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. _____ 304

Neuromuskuläre Erkrankungen _____ 370

Vorwort



Ein Jahrbuch für eine Community – das 27. Jahrbuch der DGM

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) ist als Patientenorganisation eine parteiliche Stimme für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen. Im Zentrum ihrer Arbeit stehen Anstrengungen, die Versorgungsqualität zu verbessern sowie die medizinische Forschung zu unterstützen. U. a. wurden Anfang des Jahres 2024 insgesamt 27 Muskelzentren auf Grundlage des Kriterienkatalogs zertifiziert und für die Jahre 2024 – 2026 mit dem Label „Neuromuskuläres Zentrum“ (NMZ) ausgestattet. Aus diesen NMZ mit den engagierten MedizinerInnen und WissenschaftlerInnen entstehen innovative Ansätze in Diagnostik, Therapie, Versorgung und Forschung.

Neuromuskuläre Erkrankungen zählen zu den seltenen Krankheitsbildern und verlaufen häufig chronisch, wobei ihre Pathogenese von großer Komplexität geprägt ist. Sie gehen mit erheblichen gesundheitlichen Einschränkungen einher und verkürzen in vielen Fällen die Lebenserwartung der Betroffenen. Menschen aller Altersgruppen können betroffen sein.

Patienten, die mit einer neuromuskulären Erkrankung leben, stehen vor besonderen beruflichen, sozialen und gesundheitlichen Herausforderungen. Auch die Prävention, Diagnostik, Therapie und Umsetzung aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse stellen aufgrund spezifischer Anforderungen an die Behandlerinnen und Behandler und der knapper werdenden Ressourcen im Gesundheitssystem enorme Schwierigkeit dar. Die Seltenheit und Vielschichtigkeit dieser Erkrankungen unterstreichen die Bedeutung der Zentrumsbildung, um eine gezielte und fachspezifische Versorgung sicherzustellen.

Das 27. Jahrbuch der DGM gibt fachliche Einblicke in die medizinisch-therapeutischen Schwerpunkte und das breite Spektrum hochwertiger Strukturen, die den Betroffenen angeboten werden. Zudem beleuchtet es die vielfältigen Forschungsaktivitäten und Studien des Berichtsjahres – eine thematische Bandbreite, die wissenschaftliche Erkenntnisse hervorbringt.

Ein Teil des Jahrbuchs fokussiert auf die umfangreiche Forschungsförderung der DGM. Die im Jahr 2024 unterstützten Projekte werden thematisch genannt. Ergänzend

sind die Berichte der Forschungspreisträger – herausragende Arbeiten wurden mit den Felix-Jerusalem-Preisen, den Brodeßer-Preisen sowie dem Juniorpreis gewürdigt.

Ein besonderer Abschnitt widmet sich der „JungeDGM“, die mit zielgruppengerechten Angeboten und einer jugendnahen Ansprache wichtige Unterstützung für junge Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Familien bietet. Hier werden nicht nur Kontaktmöglichkeiten genannt, sondern auch wertvolle Wege für ein alterstypisches Miteinander aufgezeigt.

Abgerundet wird das Jahrbuch durch praktische Informationen wie die Adressen der Neuromuskulären Zentren, die Übersicht der Kommissionen und Beiräte sowie die Möglichkeit, die fachliche Kompetenz der Zentren sowie der DGM auch Verantwortungsträgern in Gesundheitspolitik und -administration näherzubringen.

Ein Anlass zu danken, bietet der Wechsel in der Herausgeberschaft. Nach seinem langjährigen Engagement verabschiedet sich Prof. (em.) med. Reinhard Dengler als Herausgeber. Sein Nachfolger als Herausgeber ist Prof. med. Tim Hagenacker,

leitender Oberarzt am Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen des Universitätsklinikums Essen.

Dieses Jahrbuch wurde dank der wirtschaftlichen Unterstützung der Firmen Sanofi und Hormosan, der redaktionellen Expertise von Stefan Mertlik sowie der Bearbeitung von Dörte Lotze realisiert. Es ist ein wertvolles Werkzeug für die Fachcommunity, DGM-Mitglieder in den Landesverbänden und Diagnosegruppen sowie allen, die sich mit neuromuskulären Erkrankungen befassen.

PD Dr. med. Jana Zschüntzsch, Göttingen
Prof. Dr. med. Tim Hagenacker, Essen
Joachim Sproß, Freiburg

*PD Dr. Jana Zschüntzsch
Universitätsmedizin Göttingen*

*Prof. Dr. med. Tim Hagenacker,
Klinik für Neurologie*

*Joachim Sproß
Bundesgeschäftsführer der DGM*

DGM-Gütesiegel für Neuromuskuläre Zentren (NMZ)

Zugrundeliegende Qualitätskriterien – Stand 1. August 2020.

Zur vergleichbaren Gewährleistung einer hochqualitativen Versorgung wurden im Jahr 2020 die Qualitätskriterien für die Vergabe des DGM-Gütesiegels an die NMZ aktualisiert. Ziel bleibt es weiterhin, bundesweit einheitliche Standards für die Diagnose, Behandlung und Versorgung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen auf einem qualitativ anerkannten Niveau sicher zu stellen.

1. Grundlage für die Struktur und Abläufe eines NMZ ist die am 8. Mai 2006 verabschiedete Geschäftsordnung für NMZ.
2. Im NMZ müssen die Fachbereiche Neurologie mit klinischer Neurophysiologie, Neuropädiatrie, Kardiologie und Pneumologie vertreten sein. Sozialberatung, ggfs. psychologische Beratung sowie Beratungsangebote in Physio- und Ergotherapie müssen institutionalisiert sein. Örtlich fehlende Bereiche müssen durch regionale Kooperationen sichergestellt werden.
3. Neben der Routinediagnostik müssen Muskel- und Nervenbiopsien mit Beurteilung durch speziell erfahrene Befunder durchgeführt werden können. Ferner müssen molekulargenetische Diagnostik und humangenetische Beratung möglich sein.
4. Die Möglichkeit zur Kooperation mit den Fachgebieten Orthopädie, Radiologie, Rheumatologie und Anästhesiologie für spezielle Fragestellungen muss vorhanden sein.
5. Eine kontinuierliche Betreuung durch im neuromuskulären Bereich erfahrene Ärztinnen und Ärzte mit regelmäßigen Spezialsprechstunden (möglichst einmal pro Woche oder häufiger) und die Möglichkeit von Notfallbehandlungen und stationären Aufnahmen einschließlich intensivmedizinischer Betreuung muss gewährleistet werden.
6. Die Sprecherinnen/Sprecher der NMZ sollen aus den Fachgebieten Neurologie oder Neuropädiatrie kommen und jeweils eine entsprechende Aus- und Weiterbildung an einem ausgewiesenen Zentrum sowie eine mindestens fünfjährige Erfahrung in der Behandlung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen vorweisen können.
7. Im NMZ sollen jährlich mindestens fünfzig Erwachsene und zwanzig Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen betreut werden.
8. Das NMZ soll sich an klinischer- sowie grundlagenwissenschaftlicher Forschung, Register-, Observations- und Interventionsstudien beteiligen oder /und Patientinnen und Patienten dazu motivieren, an Studien anderer NMZ teilzunehmen.
9. Den NMZ stehen zunehmend innovative, meist hochpreisige Behandlungen, insbesondere genterapeutischer Art, zur Verfügung. Diese müssen nach den Empfehlungen der Expertengremien und/oder der DGM und entsprechend der fachlichen, organisatorischen, infrastruk-

turellen und personellen Voraussetzungen durchgeführt, langfristig überwacht und dokumentiert werden.

10. Es müssen regelmäßige interdisziplinäre Sitzungen und Fallbesprechungen stattfinden und dokumentiert werden. Ziel muss es auch sein, jüngere Ärzte/Ärztinnen an das Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen heranzuführen.
11. Die Versorgung von Kindern in NMZ orientiert sich an der Charta des Aktion Komitees "Kind im Krankenhaus" (siehe Anlage).
12. Eine Kooperation mit der DGM und ihren Landesverbänden sowie Diagnosegruppen wird vorausgesetzt. Dies geschieht insbesondere durch:
 - Teilnahme des Sprechers/der Sprecherin an der Sitzung des Medizinisch Wissenschaftlichen Beirats (MWB) der DGM,
 - regelmäßige Teilnahme an Kongressen, Fortbildungsveranstaltungen und Patiententreffen der DGM und seiner Landesverbände sowie Diagnosegruppen,
 - regelmäßige Einladung der Landesverbandsvorsitzenden und ggfs. Vertreter der Diagnosegruppen zu den interdisziplinären Sitzungen bzw. Fortbildungsveranstaltungen.
13. Es müssen eine barrierefreie Ausstattung der Räumlichkeiten und Pflegemöglichkeiten vorhanden sein.

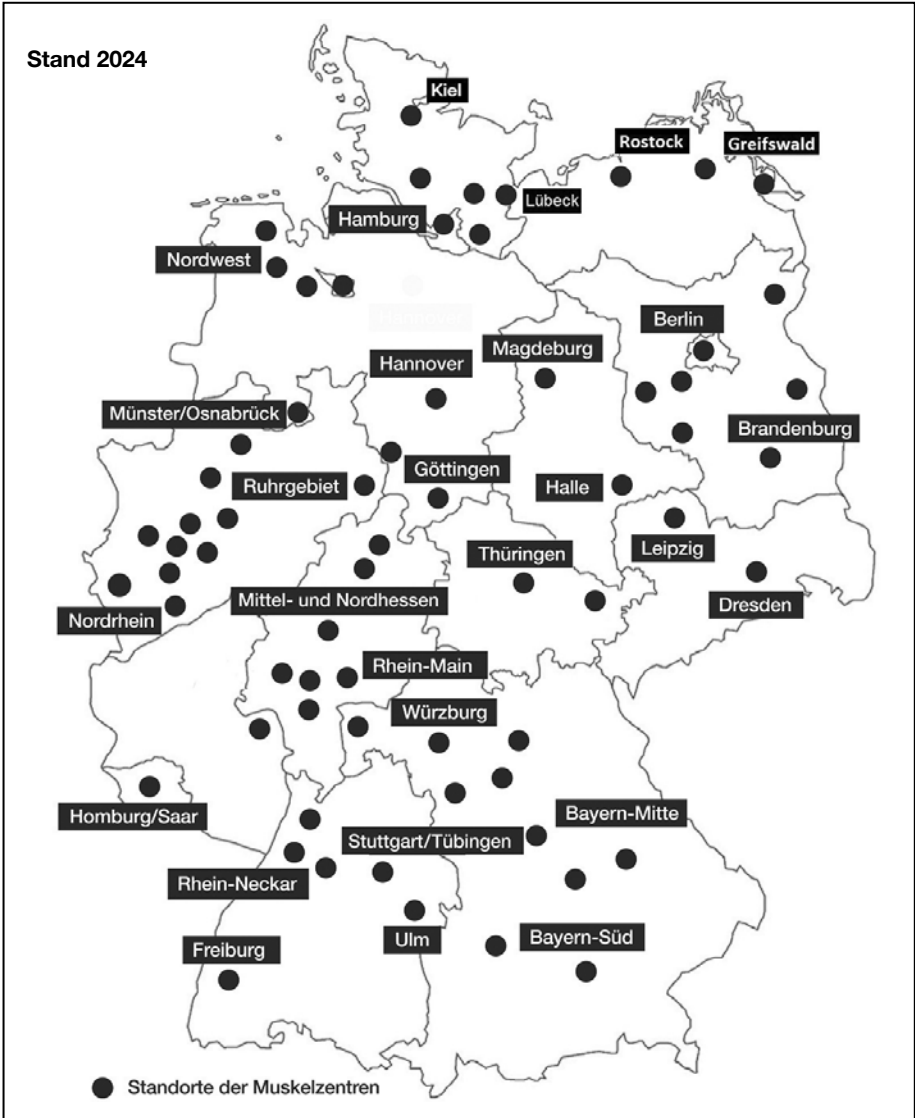
14. Die NMZ erstellen jährlich einen Bericht über ihre Aktivitäten und überlassen diesen der Geschäftsstelle der DGM zur weiteren Verwendung. Derzeit findet dieser Eingang in das Jahrbuch der DGM und ihrer Neuromuskulären Zentren.

14. Das Gütesiegel wird jeweils für die Dauer von drei Jahren vergeben. Danach kann es nach Überprüfung erneut an das NMZ vergeben werden.

15. Die Einhaltung der Gütekriterien wird durch einen schriftlichen Bericht und stichprobenhafte Begehungen gewährleistet.

Diese Kriterien wurden in der Sitzung des Sprecherrates am 1. März 2007 verabschiedet und vom Bundesvorstand im August 2020 in weiterentwickelter Form beschlossen.

Neuromuskuläre Zentren in Deutschland, zertifiziert von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. – DGM

Eine neuromuskuläre Erkrankung zu diagnostizieren, stellt hohe Anforderungen an Mediziner. Dies gilt besonders aufgrund der sehr niedrigen Prävalenz, der oft unklaren Symptomatik und der Vielzahl an unterschiedlichen Muskelerkrankungen. Der diagnostische Prozess ist zudem häufig lang andauernd und für die Patientinnen und Patienten mit einer emotionalen Belastung verbunden. Die spürbare Progredienz, die Unsicherheiten und Ängste sowie viele offene Fragen erhöhen den Leidensdruck während der Diagnostik.

Ist die Diagnose gestellt, folgen verschiedene therapeutische Maßnahmen, die eher symptomatisch ansetzen, bestenfalls die Schmerzen lindern oder den Krankheitsverlauf verlangsamen. Eine Verbesserung oder volle Remission ist nur in Einzelfällen bei manchen Muskelerkrankungen möglich (zum Beispiel Muskelentzündungen). Die Erkrankten müssen sich neben der oft aufwendigen Behandlung mit komplexen Fragen zur Alltagsbewältigung auseinandersetzen. Enorme Einschnitte in Beruf, Wohnen und Mobilität stehen neben sozialen Umbrüchen oder Veränderungen im persönlichen Umfeld.

Alle Beteiligten – also Patienten, ihr soziales Umfeld, Wissenschaftler, Mediziner, Therapeuten und Pflegekräfte – müssen sich großen psychischen, physischen sowie intellektuellen Herausforderungen stellen. Dabei unterstützt sie die DGM, wofür sie vier Tätigkeitsschwerpunkte definiert hat:

A. Information, Beratung und Unterstützung

Aufgrund der komplexen Erkrankungssituation müssen Betroffene ihr Leben auf die notwendigen Erfordernisse ausrichten. Über ihre hauptamtliche Sozial-, Sozialrechts- und Hilfsmittelberatung unterstützt die DGM Ratsuchende dabei, die eigene Lebensqualität und die ihres Umfelds (Familie, Freunde, etc.) zu erhalten. Unter anderem sind dafür hauptamtliche Beraterinnen und Berater in der Bundesgeschäftsstelle tätig.

Basis der Beratungsstruktur sind die über 350 ehrenamtlichen Kontaktpersonen, die regional auf Landesverbandsebene sowie diagnosespezifisch auf Diagnosegruppenebene tätig sind. Neben dem direkten Kontakt über Telefon oder per werden für Ratsuchende Fachtage, Symposien und Gesprächskreise organisiert. So können sich Betroffene und Angehörige über die unterschiedlichen Erkrankungen sowie den bestmöglichen Umgang mit ihnen informieren. Das erleichtert den Patienten die Akzeptanz ihrer Beeinträchtigungen und wirkt dem Gefühl von Hilflosigkeit entgegen.

Betroffenen mit Hilfsmittelbedarf bietet die DGM zwei Probewohnungen in Freiburg an. Dort können Erkrankte und ihre Angehörigen über mehrere Tage eine komplett mit Hilfsmitteln ausgestattete Wohnung testen.

B. Forschungsförderung

Da neuromuskuläre Erkrankungen meist noch nicht ursächlich behandelbar sind und eine wachsende Zahl von Betroffenen aufgrund medizinischer Fortschritte auf wirkungsvolle Therapien hofft, unterstützt die DGM medizinische Netzwerke, veranstaltet alle zwei Jahre den DGM-Kongress und begleitet Studien. Fördermittel der DGM werden in drei Bereichen vergeben:

Projektförderungen

Entwicklungen in der experimentellen und klinischen Forschung möchte die DGM durch Projekt- und Projektanschub-Finanzierungen unterstützen. Zudem werden im Einzelfall Kongresse, Netzwerke oder Symposien gefördert, die auf nationaler oder internationaler Ebene Forschungsergebnisse zusammentragen.

Forschungsstipendien

Durch ein Stipendium der DGM kann ein halbjähriger Labor-Auslandsaufenthalt ermöglicht werden.

Forschungspreise

Die DGM vergibt jährlich den Felix-Jerusalem-Preis, den Junior-Preis, den Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis sowie den Myositis-Nachwuchs-Forschungspreis. Diese Auszeichnungen würdigen die Leistungen von Forschenden im neuromuskulären Bereich. Im Zweijahresrhythmus wird zudem der Duchenne-Erb-Preis verliehen für herausragende lebenslange Verdienste um die medizinische Versorgung Muskelkranker und die wissenschaftliche Beschäftigung mit neuromuskulären Erkrankungen.

C. Gesundheits- und gesellschaftspolitische Interessenvertretung

Auf unterschiedlichen Ebenen beteiligt sich die DGM an Prozessen, die wichtig sind für die medizinische Versorgung oder gesellschaftliche Teilhabe von neuromuskulär Erkrankten. So ist die DGM als Patientenvertreterin im Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) an Anhörungen und Verfahren beteiligt, in denen über Zulassungen, Nutzenbewertungen von Wirkstoffen sowie Qualitätskriterien debattiert wird. Zudem unterstützt die DGM politische Prozesse und Gesetzgebungsverfahren mit Relevanz für Muskelkranke. Gerade dabei vertritt die DGM partiell die Position der Betroffenen, um für diese ein Sprachrohr in Richtung der Entscheidungsebenen zu sein.

Sowohl auf Länder- als auch Bundesebene setzt sich die DGM für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen wichtigen Gremien vertreten werden. Ziel der DGM ist es, infrastrukturelle, rechtliche und wirtschaftliche Rahmenbedingungen stetig zu verbessern, um so die Lebensqualität von Betroffenen zu steigern.

D. Gesundheitskompetenz und Selbsthilfe unterstützen

Durch eine breit aufgestellte Öffentlichkeitsarbeit klärt die DGM über neuromuskuläre Erkrankungen auf und weist auf die Lebensumstände Betroffener und ihrer Angehörigen hin. Auch öffentlichkeitswirksame Veranstaltungen (zum Beispiel die Muskelreisen Westerstede und Nördlingen, Sternfahrt Oberbillig) werden genutzt, um auf die Belange von Muskelkranken aufmerksam zu machen.

Zudem zertifiziert die DGM Neuromuskuläre Zentren (NMZ), um so eine qualitativ hochwertige und regional sinnvoll aufgestellte medizinische Fachversorgung der Betroffenen zu erreichen. Voraussetzung der Zertifizierung ist, dass exakt definierte Qualitätskriterien erfüllt werden, wie das Vorhalten von Diagnoseverfahren, Fortbildungen und Forschungsaktivitäten sowie interdisziplinäres Zusammenwirken. Die Sprecher der NMZ sowie die Koordinatoren von neuromuskulären wissenschaftlichen Netzwerken bilden den Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirat der DGM. Dieser tagt regelmäßig, erstellt Gutachten, informiert über aktuelle Entwicklungen in der Forschung und berät die DGM bei medizinischen Fragen.

Die DGM ist als gemeinnützig anerkannt und wirtschaftlich unabhängig. Ihre wesentlichen Aufgaben finanziert sie durch Mitgliedsbeiträge und Spenden. Spezielle Angebote werden gemäß § 20 h SGB V durch die Krankenkassen unterstützt. Besonders die Forschungsförderung ist maßgeblich abhängig von Spenden sowie von Erbschaften und Vermächtnissen. Insofern unterliegt die Förderintensität einer inkonstanten Größe, da sie sich jährlich an den tatsächlichen Einnahmen orientieren muss.

Die DGM als Selbsthilfeorganisation wird im Wesentlichen durch das ehrenamtliche Engagement ihrer Mitglieder getragen. Ehrenamtlich tätig ist auch der Bundesvorstand sowie die Vorstände der 15 Landesverbände und der zwölf Diagnosegruppen. Sitz der hauptamtlich geführten Bundesgeschäftsstelle ist Freiburg im Breisgau.

Um muskelkranke Menschen und ihre Angehörigen zu unterstützen, initiierte die DGM das 2020 gestartete Pilotprojekt

„DGM Patientenlotse“. In sieben NMZ gibt es Ansprechpersonen, die im Rahmen des Fallmanagements agieren und Patientinnen und Patienten in ihren Versorgungspfaden begleiten. Sie helfen patientenzentriert bei Diagnostik, Therapie sowie den umfangreichen Hilfe- und Unterstützungsmodulen in der Sozialgesetzgebung. Patientenlotsen erhöhen damit die Versorgungsqualität für Betroffene, verbessern den Behandlungsalltag für Behandelnde und tragen damit zur Kosteneffizienz bei.

E. Die DGM in Zahlen und Fakten

Mitglieder:

10.100 (Stand Dezember 2024)

Gründungsjahr:

1965

Landesverbände (LV):

15 (alle Bundesländer, Bremen/ Niedersachsen im Verbund)

Diagnosegruppen (DG):

12 (ALS, CMT/HMSN, Col-VI-MD, DMD/BMD, FSHD, LGMD, Mito, MMOD, Myositis, Myotone Dystrophie, Poliomyelitis, SMA)

Bundesgeschäftsstelle:

Freiburg

Webseite:

www.dgm.org

Jahresberichte
der Neuromuskulären Zentren

Neuromuskuläres Zentrum Bayern-Mitte

Sprecher NMZ und Klinik:

Dr. Matthias Türk

Schwabachanlage 6

91054 Erlangen

neuromuscular@uk-erlangen.de

www.neuromuskulaeres-zentrum.uk-erlangen.de

Stellvertretende Sprecherin

NMZ und Klinik: Dr. Cornelia Möbius

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie

Neurologische Klinik,

Universitätsklinikum Erlangen

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum ist eine interdisziplinäre Einrichtung zur fachübergreifenden Diagnosestellung, Behandlung und Erforschung von neuromuskulären Erkrankungen. Das Zentrum ist an der Neurologischen Klinik des Universitätsklinikums Erlangen angesiedelt und arbeitet eng mit den übrigen Einrichtungen des Universitätsklinikums und der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) – Landesverband Bayern e. V. – zusammen.

Die Neuromuskuläre Ambulanz der Neurologischen Klinik bietet Spezialsprechstunden für erwachsene PatientInnen mit erworbenen und erblichen Polyneuropathien, Muskelerkrankungen sowie Motoneuronenerkrankungen an. Umfangreichere diagnostische bzw. therapeutische Maßnahmen können bei Bedarf stationär erfolgen, eine

professionelle und umfassende Betreuung kritisch erkrankter PatientInnen ist bei Notwendigkeit durch die eigene Neurologische Intensivstation gewährleistet. Das therapeutische Spektrum umfasst auch krankheitsmodifizierende Enzyersatztherapien (M. Pompe) sowie gentherapeutische Therapieansätze (5qSMA; SOD1-ALS). Die ganzheitliche und interdisziplinäre Betreuung wird durch die Zusammenarbeit mit den Medizinischen Kliniken (Kardiologie, Pneumologie, Rheumatologie und Ernährungstherapie), dem Bereich Kinder- und Neuroorthopädie (Prof. Dr. A. Fujak) der Unfallchirurgischen und Orthopädischen Klinik, dem Humangenetischen Institut (Prof. Dr. A. Reis), dem Neuropathologischen Institut (Prof. Dr. I. Blümcke) sowie der palliativmedizinischen Abteilung abgerundet. Regelmäßige Transitionsprechstunden in der Muskelambulanz des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) der hiesigen Abteilung für Neuropädiatrie (Prof. Dr. R. Trollmann) gewährleisten nach Erreichen des Erwachsenenalters eine lückenlose Weiterbetreuung der PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen. Eine enge Zusammenarbeit besteht zudem mit den Kliniken für Neurologie des Klinikums Rummelsberg (PD Dr. M. Winterholler) insbesondere bezüglich Beatmungstherapie sowie des Klinikums Nürnberg (Prof. Dr. J. Liman) und den neurologischen Rehabilitationskliniken der Fachklinik Herzogenaurach (Dr. K. A. Assaf) sowie der Becker-Kiliani-Klinik Bad Windsheim (Dr. C. Cordes). Psychosoziale und physiotherapeutische Beratung wird durch die DGM-Beratungsstelle, deren Standort im Bereich der Poliklinik der Neurologischen Universitätsklinik liegt, angeboten.

Der Bereich Kinder- und Neuroorthopädie (Prof. Dr. A. Fujak) widmet sich mit besonderer Aufmerksamkeit der komplexen orthopädischen Betreuung, Diagnostik und Behandlung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit neuromuskulären Erkrankungen. Die bundesweite überregionale PatientInnenbetreuung basiert auf gut etablierter klinischer Kooperation und Verzahnung mit zahlreichen anderen entsprechend spezialisierten Kliniken, neuromuskulären Zentren und niedergelassenen Ärzten. Enge Kooperationen bestehen mit dem pädiatrischen Muskelzentrum und dem Sozialpädiatrischen Zentrum der Abteilung Neuropädiatrie, der Neurologischen Universitätsklinik und dem Institut für Neuropathologie.

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Ambulanz (Dr. M. Türk)
- Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen (PD Dr. M. Regensburger)
- Neuroimmunologische Ambulanz (Prof. Dr. V. Rothhammer; Dr. F. Nickel)
- Abt. für Neurophysiologie (Dr. C. Möbius)

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Im Rahmen der regelmäßigen Mittwochsfortbildungen und der jährlichen Nervenärztlichen Fortbildung der Neurologischen Klinik des Universitätsklinikums Erlangen sowie von weiteren Vorträgen auf internen und externen Veranstaltungen erfolgen mehrmals jährlich Fortbildungen für ÄrztInnen zu diversen neuromuskulären Themen. Regelmäßige Zentrumstreffen der

kooperierenden Einrichtungen und VertreterInnen der DGM ermöglichen zudem den regen Austausch zu medizinischen, wissenschaftlichen und gesundheitspolitischen Themen. Abgerundet wird das Fortbildungsangebot durch Vorträge für Betroffene. Es bestehen gute Kontakte zu verschiedenen DGM-Diagnosegruppen. In diesem Rahmen wurde 2024 bei der Neugestaltung des Patienten-Flyers FSHD sowie dem Erklär-Video LGMD medizinisch unterstützt.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Eine umfassende Beratung von PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen ist durch die Beratungsstelle der DGM, Landesverband Bayern e.V., am Neuromuskulären Zentrum Bayern-Mitte gegeben (Dipl. Soz. päd. (FH) Fr. Werkmeister bzw. ab 1.1.2025 Fr. Schützeichel; Fr. Watzek (Physiotherapeutin); Fr. Berger (Verwaltungsangestellte).

Das Beratungsangebot (Psychosoziale und Therapeutische Beratung) steht allen Ratsuchenden und ihren Angehörigen im Einzugsgebiet (Mittelfranken/Oberpfalz) zur Verfügung. Die Beratung kann sowohl von Patientinnen und Patienten des Neuromuskulären Zentrums als auch Betroffenen aus der Region, sowie Fachdiensten, in Anspruch genommen werden. Das Angebot ist kostenlos und niedrigschwellig. Es besteht unabhängig von einer Mitgliedschaft bei der DGM.

Die Beratungsstelle ist räumlich an die Neurologische Uniklinik Erlangen angegliedert. Außensprechstunden werden bei Kooperationspartnern des NMZ angeboten.

Aufgrund der zum Teil weiten Entfernungen finden viele Beratungsgespräche telefonisch statt. Für Hausbesuche steht ein Dienstwagen zur Verfügung. Insbesondere mobilitätseingeschränkte Ratsuchende nehmen dieses Angebot gerne an. Zudem bietet sich die Möglichkeit, Betroffene in ihrem häuslichen und familiären Umfeld zu erleben. Dadurch kann eine bedarfsorientierte Beratung erfolgen, beispielsweise durch Einbeziehung von Familienmitgliedern und gezielte Beratung über Hilfsmittel, die auf das Wohnumfeld abgestimmt sind.

Themenorientierte und diagnosespezifische Informations- und Begegnungsveranstaltungen runden das Angebot ab. Regelmäßig finden ALS-Gesprächskreise statt, die von Betroffenen, Angehörigen und Fachkräften aus Pflege, Physiotherapie und Logopädie sehr gut besucht werden. Aufgrund des intensiven Beratungsbedarfes und der starken Nachfrage bieten wir für ALS-Betroffene im Raum Erlangen-Nürnberg Gruppentreffen zum informellen Austausch sowie eine Angehörigengruppe an.

Folgende Veranstaltungen wurden angeboten:

- 23.02., 21.06. und 25.10.2024: Moderierter Erfahrungsaustausch für Angehörige (ALS), Erlangen
- 16.03.2024: Seminartag für ehrenamtlich Engagierte, DGM Landesverband Bayern e.V., Nürnberg (Der zweite für den Herbst geplante Termin musste wegen zu geringer Beteiligung ausfallen)
- 21.03.2024: ALS-Gesprächskreis (in Ko-

operation mit PD Dr. M. Winterholler), Rummelsberg

- 20.04.2024: Landesverbandstreffen und Mitgliederversammlung, Gerhardshofen
- 16.08. und 29.11.2024: Moderierter Erfahrungsaustausch für ALS-Betroffene, Erlangen

Es bestehen vielfältige Kontakte zu unterschiedlichen Kooperationspartnern, Beratungsstellen und Dienstleistenden. Dazu gehören unter anderem Hospiz- und Palliativdienste, Anbieter ambulanter und stationärer Pflege Sanitätshäuser sowie Einrichtungen für Menschen mit Behinderung. Darüber hinaus ist die Psychosoziale Beratung in unterschiedlichen Arbeitskreisen vernetzt. Die Therapeutische Beratung ist sehr gut mit PhysiotherapeutInnen, LogopädInnen, ErgotherapeutInnen und Sanitätshäusern vernetzt.

Die Schwerpunkte der Psychosozialen Beratung liegen vor allem in der Begleitung bei der Krankheitsverarbeitung und der Unterstützung zur Alltagsbewältigung (sozialrechtliche Fragestellungen), wobei sich das Beratungsspektrum auf viele Lebensbereiche erstreckt.

Neben der Beratung gehört die Begleitung der ehrenamtlichen Kontaktpersonen zum Aufgabenfeld der Psychosozialen Beratung. Sie engagieren sich unter anderem in Kontaktgruppen für Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung und Zugehörige. Derzeit bestehen Kontaktgruppen in Nürnberg, Ansbach und Regensburg.

Der Schwerpunkt der therapeutischen Beratung liegt vor allem auf dem Ausgleich der funktionellen körperlichen Einschränkungen. Inhalte wie geeignete Behandlungsmethoden aus dem Bereich der Phy-

sio-, Ergo-, und Logopädie, Vermittlung von Therapieeinrichtungen, Verordnungen, Wohnumfeld- und Arbeitsplatzanpassung sowie das Handling sind Gegenstand der Unterstützung. Auch Fachgruppen wie z. B. therapeutische Praxen können sich an die Beratung wenden. Hier werden vor allem therapeutische Strategien zur Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen entwickelt.

Die Stelleninhaberin der Psychosozialen Beratung verabschiedet sich zum Jahresende in den Ruhestand. Die Stelle wird nach einer Einarbeitungszeit ab 01.01.2025 von Frau Natalja Schützeichel übernommen. Organisatorisch werden die Mitarbeiterinnen von Fr. Berger (Verwaltungskraft) unterstützt.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

In Kooperation mit den Arbeitsgruppen von Prof. Dr. A. Nagel (Radiologisches Institut) und Prof. Dr. R. Schröder (Neuropathologisches Institut) erfolgen Bildgebungsstudien zur Charakterisierung von verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen (u. a. myofibrilläre Myopathien, FSHD, Kanalerkrankungen) mittels Protonen- sowie insbesondere Natrium- und Kalium-MRT (3 bzw. 7 T). Ziele dieser Studien sind u. a. Beiträge zur weiteren Klärung von Pathomechanismen sowie Erarbeitung von Markern, die zum einen eine muskuläre Schädigung im Frühstadium detektieren, zum anderen einen verlässlichen Verlaufsparemeter z. B. im Rahmen von Therapiestudien darstellen können. Auch nimmt die neuromuskuläre Ambulanz an der Registerstudie SMARtCare teil.

Betroffenen von Motoneuronerkrankungen wird in der Bewegungsambulanz die Teilnahme an Registerstudien und Biobank-Studien angeboten, u. a. „German Network for Motor Neuron Diseases“ (MND-Net) und darin eingebettete Studien zu ALSFRS-R-Verlauf, Genetik, Pathophysiologie (Biobank bei neurologischen Erkrankungen der Molekular-Neurologischen Abteilung des UK Erlangen) und klinischer Versorgung bei ALS. In grundlagenwissenschaftlichen Projekten werden Motoneuronerkrankungen in patienten-spezifischen Stammzellmodellen in Kooperation mit der Stammzellbiologischen Abteilung (Prof. Dr. Beate Winner) modelliert, mit Schwerpunkt auf RNA-Metabolismus. Des Weiteren wird die Antisense-Oligonukleotidtherapie mit Tofersen bei SOD1-assoziiierter amyotropher Lateralsklerose wissenschaftlich begleitet.

Der Forschungsbereich Neuromuskuläre Erkrankungen des Bereichs Kinder- und Neuroorthopädie beschäftigt sich mit der Evaluation der orthopädischen Symptomatik und der konservativen und operativen Therapie neuromuskulärer Erkrankungen bei Kindern und Erwachsenen. Das Ziel ist die Optimierung der Behandlungsstrategien, Verbesserung der PatientInnenversorgung und Erhöhung der Lebensqualität der Betroffenen. Besonderer Schwerpunkt gilt den Vorderhornzellerkrankungen, den spinalen Muskelatrophien, dem Postpoliosyndrom, den Muskeldystrophien und angeborenen Neuropathien. Im Rahmen klinischer Untersuchungen wurden umfangreiche Informationen über die orthopädischen Probleme und deren Behandlung bei Duchenne-Muskeldystrophie, spinalen Muskelatrophien, Gliedergürteldystrophien, Polio- und Postpoliosyndrom, myotoner Dystrophie und Morbus Pompe zusammengetragen, ausgewertet und publiziert.

Erwähnenswertes

Zum Jahresende 2024 mussten wir Frau Werkmeister schweren Herzens in den wohl verdienten Ruhestand verabschieden. Seit Gründung der DGM-Beratungsstellen im Jahr 1995 durch den Landesverband Bayern etablierte sie die hiesige Psycho-soziale Beratung und leitete sie über 29 Jahre. Von ihrer enormen Erfahrung und unzähligen Art profitierten nicht nur unzählige PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen sondern auch wir als KollegInnen. Im Namen aller möchten wir uns hierfür herzlichst bedanken. Gleichzeitig möchten wir Fr. Natalja Schützeichel als Nachfolgerin begrüßen und freuen uns auf die künftige Zusammenarbeit.

Publikationen

1. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMART-CARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T (2024). Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. eCollection 2024 Apr.

2. Krumm L, Pozner T, Zagha N, Coras R, Arnold P, Tsaktanis T, Scherpelz K, Davis MY, Kaindl J, Stolzer I, Süß P, Khundadze M, Hübner CA, Riemenschneider MJ, Baets J, Günther C, Jayadev S, Rothhammer V, Krach F, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024). Neuroinflammatory disease signatures in SPG11-related hereditary spastic paraplegia patients. *Acta Neuropathol* 147(1):28. <https://doi.org/10.1007/s00401-023-02675-w>.

3. Krumm L, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024). Plasma Neurofilaments: Potential Biomarkers of SPG11-Related Hereditary Spastic Paraplegia. *Mov Disord* 39(4):755–757. <https://doi.org/10.1002/mds.29755>.

4. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp H-S, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R (2024). Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis – protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pr* 6(1):34. <https://doi.org/10.1186/s42466-024-00328-1>.

5. Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kozarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P (2024). Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS—A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve* 70(3):333–345. <https://doi.org/10.1002/mus.28182>.

6. Weishaupt JH, Körtvélyessy P, Schumann P, Valkadinov I, Weyen U, Hesebeck-Brinckmann J, Weishaupt K, Endres M, Andersen PM, Regensburger M, Dreger M, Koch JC, Conrad J, Meyer T (2024). Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Commun Med* 4(1):150. <https://doi.org/10.1038/s43856-024-00573-0>.
7. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, alkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC (2024). Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a “real-world” setting – a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *eClinicalMedicine* 69:102495. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2024.102495>.
8. Wiesenfarth M, Forouhideh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC (2024). Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany. *J Neurol* 271(10):6667–6679. <https://doi.org/10.1007/s00415-024-12564-1>.
9. Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlaffke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F (2024). Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun*. 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.
10. Zeng R, Schlaeager S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlaffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J (2024). Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen. *Nervenarzt*. 2024 Aug;95(8):721-729. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Abteilung Neuropädiatrie der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen
regina.trollmann@uk-erlangen.de
spz@uk-erlangen.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Mit der Infrastruktur des SPZ stehen den PatientInnen und ihren Familien umfassende Möglichkeiten einer psychosozialen Unterstützung und Begleitung durch pädiatrisch erfahrene Therapeuten und Sozialpädagogen zur Verfügung. Um eine individuelle und spezifisch am Patienten orientierte Transition in die Erwachsenenmedizin zu ermöglichen, haben sich regelmäßige Transitionssprechstunden vor Ort mit den Muskelambulanzen der Neurologischen Universitätsklinik sowie dem Klinikum Rummelsberg etabliert.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Als Leitlinienbeauftragte der Gesellschaft für Neuropädiatrie ist die Sprecherin des pädiatrischen Muskelzentrums an der Entwicklung aktueller Diagnostik- und Therapieleitlinien im Bereich Neuromuskuläre Erkrankungen beteiligt. Die neuropädiatrische Abteilung richtet regelmäßig Fortbildungsveranstaltungen mit Schwerpunkt neuromuskuläre Erkrankungen („Pädiatrischer Nachmittag“) aus. Es finden regelmäßige interdisziplinäre Treffen im NMZ statt („Molekulares Diagnostik-Board“). Forschungsschwerpunkte sind seltene Muskelerkrankungen, Bildgebung und Effekte

der Gentherapien (u. a. INTEGRATE ATMP) bei neuromuskulären Erkrankungen.

Netzwerkbeteiligungen

Die pädiatrische Muskelambulanz nimmt an nationalen und internationalen Patientenregister-Studien und Studien zu präzisionsmedizinischen Behandlungen, wie dem SMARtCARE-Register (Spinale Muskelatrophie) und STRIDE Register (MD Duchenne unter Therapie mit ASO Ataluren) teil. Mit dem Ziel der Optimierung der multidisziplinären Langzeitbetreuung von Kindern mit spinaler Muskelatrophie nach Genersatztherapie mit Zolgensma ist die Neuropädiatrie am vom Innovationsfond geförderten INTEGRATE ATMP-Projekt beteiligt.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Teilnahme an klinischen Studien
(siehe oben)

Klinisch-wissenschaftliche Projekte erfolgen in Zusammenarbeit mit den nationalen Genterapiezentren zum Management des SMA-Neugeborenen Screenings und zur Effektivität der Therapien. In Zusammenarbeit mit den Kollegen der experimentellen Radiologie (Prof. Dr. A. Nagel) und translationalen Bildgebung (PD Dr. F. Knieling) wurden Projekte zur Charakterisierung von sensitiven Biomarkern der Krankheitsprogression bei spinaler Muskelatrophie, Muskeldystrophie Duchenne und Morbus Pompe mittels quantitativer Natrium-/Protonen-MRT-Verfahren und multispektraler optoakustischer Tomographie (MSOT) erfolgreich weiter entwickelt.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Kooperation mit der DGM (u.a. über die Sozialberater der DGM an der Neurologischen Klinik Erlangen)

Erwähnenswertes

- SMA Screeningzentrum
- Gentherapiezentrum

Publikationen

1. 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, Baummann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler 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;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092.

2. Trollmann R, Johannsen J, Vill K, Köhler C, Hahn A, Illsinger S, Pechmann A, Hagen MV, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-z.

3. Tan L, Zschützsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S,

Vorgerd M, Schlawffke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun.* 2024;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.

4. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlawffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. *Nervenarzt.* 2024. German. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x.

5. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlawffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. *Radiologie (Heidelb).* 2024. German. doi: 10.1007/s00117-024-01276-2.

6. 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, Kölbl 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, Flegler 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; SMART-CARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.*

2024;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

7. Nedoschill E, Wagner AL, Danko V, Buehler A, Raming R, Jüngert J, Neurath MF, Waldner MJ, Rother U, Woelfle J, Trollmann R, Knieling F, Regensburger AP. Monitoring spinal muscular atrophy with three-dimensional optoacoustic imaging. *Med.* 2024;5(5):469-478.e3. doi: 10.1016/j.medj.2024.02.010.

8. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5.

9. Greguletz P, Plötz M, Baade-Büttner C, Bien CG, Eisenhut K, Geis C, Handreck R, Klausewitz J, Körtvelyessy P, Kovac S, Kraft A, Lewerenz J, Malter M, Nagel M, von Podewils F, Prüß H, Rada A, Rau J, Rauer S, Rößling R, Seifert-Held T, Siebenbrodt K, Sühs KW, Tauber SC, Thaler F, Wagner J, Wickel J, Leyboldt F, Rittner HL, Sommer C, Villmann C, Doppler K; GENERATE study group. Different pain phenotypes are associated with anti-Caspr2 auto-antibodies. *J Neurol.* 2024;271(5):2736-2744. doi: 10.1007/s00415-024-12224-4.

Neuromuskuläres Zentrum Bayern-Süd

Sprecherin NMZ und Klinik:

PD Dr. A. Blaschek

*Dr. von Haunersches Kinderspital
Kinderklinik und Kinderpoliklinik
der Ludwig-Maximilians-Universität
München*

Sprecherin NMZ und Klinik:

*Prof. Dr. med. Maggie C. Walter, M.A.
Friedrich-Baur-Institut, Neurologische
Klinik und Poliklinik,
Klinikum der Ludwig-Maximilians-
Universität München*

Die Hauptaufgabe des Neuromuskulären Zentrums Bayern- Süd beinhaltet die multidisziplinäre Betreuung von neuromuskulären Patienten. Neben der engen klinisch-transnationalen und wissenschaftlichen Kooperation der beteiligten Institutionen ist die Kontinuität der guten Zusammenarbeit mit den Patientenvertretern und des Landesverbands Bayern der DGM festzuhalten.

Veranstaltungen

69. Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern Süd vom 3.7.2024

70. Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern Süd vom 27.11.2024 - online

Aktuelle Studien im Bereich Kinder

Myotubulärer Myopathie

A. Blaschek, W. Müller-Felber

ATX-MTM- 002 Studie Genterapie bei MTM. Rekrutierung beendet

Duchenne

A. Blaschek, L. Manssen, W. Müller-Felber
ENVISION (Sarepta, Roche): Eine multinationale, randomisierte, doppelblinde, place-bokontrollierte Gentransfer-TherapieStudie der Phase 3 zur Untersuchung der Sicherheit und Wirksamkeit von SRP-9001 bei nicht-ambulanten und ambulanten Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie, Rekrutierung laufend

Givinostat Studie LTE (Italpharmaco): gehfähige Jungs mit Duchenne ab 6 Jahren mit Steroid; Rekrutierung beendet

Givinostat Early Access Programm: gehfähige Jungs mit Duchenne ab sechs Jahren mit Steroid; Rekrutierung laufend

MOMENTUM Studie (Sarepta): Exon 51 Skipping. Studie wurde im Oktober 2024 vorzeitig beendet. Entwicklung der Substanz wird nicht mehr weiterverfolgt.

Spinale Muskelatrophie

A. Blaschek, L. Manssen, W. Müller-Felber
Anti Myostatin Therapien Phase III

Sapphire Studie (4 bis 21 Jahre) Add on zu SMA Basistherapie. Studie beendet

Onyx Studie (4 bis 21): LTE zur Sapphire. Add on zu SMA Basistherapie. Rekrutierung beendet

Resilent Studie (4 bis 21 Jahre) Add on zu SMA Basistherapie Rekrutierung beendet

Aktuelle Studien im Bereich Erwachsenen

SMARtCARE

M.C. Walter, M. Hiebeler, S. Thiele, E. Malm, C. Wirner, A. Blaschek, K. Vill, W. Müller-Felber, M. Deschauer, P. Rau, I. Cordts, P. Lingor

In Ergänzung zum SMA-Patientenregister wurde in einer gemeinsamen Initiative von Neuropädiatern, Neurologen und Patientenorganisationen eine Datenbank zur Erfassung von 'real world' Daten aus der Verlaufsbeobachtung von Patienten mit SMA gestartet. SMARtCARE ist ein Netzwerk zur klinischen Forschung bei der Spinalen Muskelatrophie; teilnehmende Zentren in München: LMU und TU.

EDG-5506-201 bei Becker-Kiener-Muskeldystrophie

S. Thiele, B. Schlotter-Weigel, E. Malm, L. Stimmer

Randomisierte, Placebo-kontrollierte, doppelblinde Phase-2-Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von EDG-5506 bei Erwachsenen mit BMD. Bei der Prüfmedikation handelt es sich um einen oral zu verabreichenden, selektiven Myosin-Inhibitor, welcher Hyperkontraktionsstress, der durch den Mangel an Dystrophin verursacht wird, selektiv begrenzen soll. Durch die Verbesserung der Muskelstabilität und die Verringerung von Muskelschäden soll EDG-5506 die Muskeln direkt schützen.

NOCV-MMXXI-01 –Idebno bei-LHON-Erkrankungsdauer >5 Jahre

A. Bischoff, L. Zeng, H. Sasse, J. Al-Tamami, T. Klopstock

Dies ist eine nicht-interventionelle multi-

zentrische Studie zur Bewertung der Therapie mit Idebenon bei Patienten mit chronischer hereditärer Leberscher Optikusneuropathie (LHON). Studienstart am LMU Klinikum (Friedrich-Baur-Institut in Kooperation mit der Augenklinik) war in 2023, die Rekrutierung wird voraussichtlich bis Ende 2026 andauern.

PMD-OPTION Studie

A. Bischoff, J. Al-Tamami, T. Klopstock

Diese einarmige Open-Label, Phase 2a-Studie untersucht die Sicherheit, Verträglichkeit und Pharmakodynamik vom Studienmedikament OMT-28 bei Patienten mit primärer mitochondrialer Erkrankung und Myopathie und/oder Cardiomyopathie sowie Entzündungen. Studienstart war im Frühjahr 2023, die Rekrutierung ist abgeschlossen, die Studie läuft noch bis Mitte 2025.

SPIMD-301 Studie

A. Bischoff, J. Al-Tamami, T. Klopstock

Diese Studie soll die Wirkung von Elamipredid bei Patienten mit primärer mitochondrialer Myopathie, verursacht durch Mutationen in der nukleären DNA, untersuchen. Die Studie startete im Jahr 2023 und ist inzwischen abgeschlossen; die Studienergebnisse stehen noch aus.

Forschungsaktivitäten

Patientenregister für hereditäre neuromuskuläre Erkrankungen und IBM am LMU Klinikum München, Friedrich-Baur-Institut: Dystrophinopathien (DMD/BMD/Konduktorinnen), Spinale Muskelatrophien (SMA), Myotone Dystrophien (DM1/DM2), FKR-Popathien (MDC1C/LGMD2I), Hereditäre

Neuropathien (CMT), Myofibrilläre Myopathien/Protein-Aggregations-Myopathien (MFM/PAM), Einschlusskörpermyopathien (sIBM) und Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)

M. Walter, S. Thiele, E. Malm, L. Stimmer, B. Schoser

Für die Planung und Durchführung klinischer Studien bei seltenen Erkrankungen sind Patientenregister unabdingbar. Daneben gewinnen Kliniker und Wissenschaftler neue Erkenntnisse über Epidemiologie, Phänotyp-Genotyp Korrelationen und den natürlichen Erkrankungsverlauf.

Im Rahmen des EU-geförderten Exzellenznetzwerks TREAT-NMD wurde der weltweite Aufbau von Patientenregistern für seltene NME mit international harmonisierten Daten begonnen. Deutscher Kooperationspartner ist das Netzwerk MD-NET. Aus dieser Kooperation sind seit 2008 acht Register für NME mit mehr als 8.600 registrierten Teilnehmern am Friedrich-Baur-Institut entstanden. Ein LGMD-Register ist im Aufbau.

Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen (mitoNET)

T. Klopstock, H. Prokisch, C. Kornblum, B. Büchner

Das Deutsche Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen (mitoNET) wurde im Zeitraum 2009 bis 2015, sowie 2019 bis 2023 vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) im Rahmen der Förderlinie „Translationsorientierte Verbundvorhaben im Bereich der Seltenen Erkrankungen“ gefördert. Auch nach Förderende bleiben die wesentlichen Netzwerk-Strukturen erhalten: das horizontale klinische Experten-Netzwerk, das internationale Patientenregister und die Biobank.

Das Patientenregister zählt aktuell über 2.100 Erstvisiteneinträge sowie über 2.600 Wiedervorstellungen von Patienten mit einer mitochondrialen Erkrankung (gesichert oder starker Verdacht). Im Rahmen des EU-geförderten E-Rare Projektes GENO-MIT wurde seit dem Jahr 2017 kontinuierlich an der Harmonisierung bestehender Register hin zu einem globalen Register für mitochondriale Erkrankungen gearbeitet. Mittlerweile ist die internationale Registerplattform mitoGLOBAL aktiv, bei der sich sowohl das deutsche mitoNET-Register, als auch das Italienische Mitocon mit weiteren 12 Zentren angeschlossen haben. Zusammen mit dem italienischen Register liegen Einträge zu insgesamt rund 3350 Erstvisiten und 3200 Wiedervorstellungen vor. Eine Ausweitung auf weitere Länder ist geplant (u. a. Spanien, Frankreich, Japan, UK, USA). Auch soll mitoGLOBAL um ein weiteres Register ergänzt werden, in dem Patienten selbst zusätzliche Daten einpflegen können.

Die Biobank dient der Sammlung von DNA-, RNA-, Plasma- und Urinproben, sowohl von Betroffenen, als auch von gesunden Kontroll-Personen. Aktuell wurden bereits mehr als 7.000 Bioproben gesammelt – damit ist die Biobank eine der weltweit bedeutendsten Ressourcen für die Forschung auf dem Gebiet der mitochondrialen Medizin.

Interessierte Patienten aus dem deutschsprachigen Raum können sich an die teilnehmenden klinischen mitoNET-Zentren in ihrer Nähe wenden. Informationen zum mitoNET mit entsprechenden Kontaktadressen und Ansprechpartnern sind auf der mitoNET-Website zu finden (<https://www.mito-net.org/netzwerk/teilnehmende-zentren/>).

ComPass-NMD

Computational Models for new Patients Stratification Strategies of Neuromuscular Disorders (laufend)

B. Schoser, A. Saak

EU-Projekt (Horizon 2022),

Workpackage 2.

Das Projekt, das sich über vier Jahre erstreckt, zielt darauf ab, eine neue Generation von Methoden für die "Präzisionsdiagnose" zu schaffen, die es Forschern und/oder medizinischem Fachpersonal ermöglichen, Patienten mit hereditären neuromuskulären Erkrankungen (HNMDs) erfolgreich zu klassifizieren. Durch die Anwendung von Methoden, die auf dem Einsatz von Künstlicher Intelligenz (KI) und maschinellem Lernen (ML) basieren, zielt die Studie darauf ab, neue Perspektiven im Wissen über die Pathogenetik- und Übertragungsmechanismen von HNMDs zu eröffnen, die zu einer genaueren Diagnose führen und so die Prognose verbessern, die in der klinischen Praxis oft schwer vorherzusagen ist.

Er erfolgt eine Erstellung von harmonisierten Kerndatensätzen zur klinischen Symptomatik von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und HPO-Terminologie. Es werden eCRFs für Klinik und eHCRF Histologie erstellt, die dann in den sog. Atlas in Kombination mit Genom und Muskel-MRT Datensätzen verbunden werden. Unsererseits wurden bereits neben dem eCRF und dem eH-CRF 2000 histologischen Datensätze in das Atlas-System integriert. <https://compass-nmd.eu>

Myotone Dystrophien

END-DM1 – Natural History Studie bei Patienten mit myotoner Dystrophie Typ 1 (laufend)

S. Wenninger, C. Wirner-Piotrowski,

B. Schoser

Untersuchung des klinischen Langzeitverlaufs von Patienten mit myotoner Dystrophie Typ 1. Zudem Bestimmung von Biomarkern und Erarbeitung klinischer Endpunkte. Zusammenarbeit/Kooperation mit der University of Rochester (Virginia Commonwealth University). Studiendauer: ca. fünf Jahre Beobachtungszeitraum.

DYNE ACHIEVE 101-DM1-201 (laufend)

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C.

Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser

Randomisierte, placebokontrollierte Studie mit mehreren aufsteigenden Dosen zur Bewertung der Sicherheit, Verträglichkeit, Pharmakodynamik, Wirksamkeit und Pharmakokinetik von DYNE-101 (Antisense-Oligonukleotid) bei Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ 1

Vertex (Start ab 01/2025)

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C.

Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser

Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Einzel- und Mehrfachdosis-Eskalationsstudie der Phase I/II zur Beurteilung der Sicherheit, Verträglichkeit, Pharmakokinetik und Pharmakodynamik von VX-670 bei erwachsenen Patienten mit myotoner Dystrophie Typ I

Avidity (Start ab 03/2025)

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C.

Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser

Eine randomisierte, doppelblinde, place-

bokontrollierte, globale Phase-III-Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von intravenös verabreichtem AOC 1001 zur Behandlung der myotonen Dystrophie Typ 1

**PEPGEN PGN-EDODM1-101 /
PGNDM101 (in Vorbereitung;
Patienteneinschluss ca. Q2 2025)**

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser
Randomisierte, placebokontrollierte Studie mit mehreren aufsteigenden Dosen zur Bewertung der Sicherheit, Verträglichkeit, Pharmakodynamik, Wirksamkeit und Pharmakokinetik von PGN-EFDODM1-101 (Antisense-Oligonukleotid) bei Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ 1.

**PaLaDin – Digitalized Core Clinical
Datasets (D-CORE) for DM and FSHD
(laufend)**

N. Garcia-Angarita, B. Schoser und S. Wenninger
EU-Projekt (Horizon 2022), Workpackage 7. Erstellung von harmonisierten Kerndatensätzen zur klinischen Symptomatik von Patienten mit Myotoner Dystrophie und FSHD. Um dies zu ermöglichen, werden die TREAT-NMD-Datensätze für FSHD und DM überprüft und Prozesse und Rahmenbedingungen festgelegt, die definieren, wie die Datensätze innerhalb des Interactium in Zukunft überprüft werden können. Ziel ist es, die Datensätze für FSHD und DM zu validieren, um sie sowohl für derzeit laufende als auch künftige Studien verwenden zu können. <https://www.project-paladin.eu>

Morbus Pompe

**SPARK SPK-3006-101 (laufend,
derzeit kein Patienteneinschluss)**

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, B. Schoser
AAV8-Gentherapie (Leberpromotor) bei seit mindestens zwei Jahren mit Enzymersatz behandelten Patienten mit M. Pompe. „Dosiseskaltungsstudie der Phase I/II zur Beurteilung der Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit einer einzelnen intravenösen Infusion von SPK-3006 bei Erwachsenen mit adultem Morbus Pompe“. Das Friedrich-Baur-Institut ist einziges Studienzentrum in Deutschland. Studienstart 10/2021. Insgesamt werden 20 Teilnehmer eingeschlossen an weltweit 25 Prüfzentren. Studiendauer: 10,5 Jahre (120 Monate Nachbeobachtungszeit). Sponsor: SPARK Therapeutics.

Pompe & Pain (laufend)

S. Wenninger, M. Arndt, K. Gutschmidt, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser
Das primäre Ziel ist die Untersuchung der Prävalenz, Schwere und Qualität von muskuloskeletalen nozizeptiven Schmerzen bei erwachsenen Patienten mit M. Pompe. Die sekundären Ziele sind die Beurteilung, ob (1) Muskelschmerzen mit der Muskelfunktion assoziiert sind, gemessen durch quantitative Muskeltests und Druckschmerzschwelle (PPT), (2) Muskelschmerzen mit Veränderungen des Muskelgewebes assoziiert sind, gemessen durch Muskelultraschall, und (3) der Vitamin-D-Stoffwechsel und Polymorphismen der ACE- und ACTN3-Gene können zu einem erhöhten Ausmaß an wahrgenommenen Schmerzen des Bewegungsapparates beitragen. In einem zweiten Schritt erfolgt eine Exomsequenzierung von

155 Genen, die mit muskuloskelettalen Schmerzen assoziiert sind. Als Kontrollen werden ca. 45 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen mit einer ähnlichen Verteilung von Muskelschwäche und/oder muskuloskelettalen Schmerzen eingeschlossen (bspw. histologisch bestätigte Einschlusskörper-Myositis in der Muskelbiopsie (IBM), genetisch gesicherte spinale Muskelatrophie Typ 3 (SMA3) und genetisch gesicherte fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie (FSHD)).

Registerstudie für Patienten mit Morbus Pompe und Therapie mit Cipaglucosidase alfa/Miglustat (POM-005)

S. Wenninger, C. Wirner-Piotrowski

Register für Patienten mit M. Pompe, die Cipaglucosidase alfa/Miglustat als Ersttherapie oder nach Wechsel von Alglucosidase alfa erhalten. Datenerhebung von funktionellen Messungen (6MWT, FVC, MIP, MEP), Laborparametern sowie Nebenwirkungen. Status: Vertragsverhandlung.

Faszioskapulohumerale Muskeldystrophie

FSHD ReSolve Studie (laufend)

M. Arndt, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, B. Schoser

Internationale multizentrische Beobachtungsstudie zur Krankheitsverlauf von FSHD Patienten (Studienleiter Universität Kansas, USA, R. Tawil und J. Statland). Es wird untersucht welche outcome measures und Biomarkers am besten den Krankheitsverlauf darstellen können und im Rahmen von klinischen Therapiestudie verwendet werden können.

FULCRUM REACH FSHD Phase III Studie mit Losmapimod (beendet)

N. Garcia-Angarita, M. Arndt, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser.

Wir haben als Studienzentrum an der Phase III Losmapimod Studie der Firma Fulcrum teilnehmen. Die Patientenrekrutierung ist abgeschlossen. Das Gesamtergebnis für den primären Endpunkt der Studie war negativ, so dass keine Zulassung der Prüfsubstanz durch die Firma Fulcrum beantragt wird.

ARODux Studie

N. Garcia-Angarita, M. Arndt, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser.

Wir werden als Studienzentrum an der Phase II Studie der Firma Arohead zur Behandlung der FSHD1 teilnehmen. Die Patientenrekrutierung wird voraussichtlich ab Q2/2025 erfolgen.

Myasthenia gravis

REGENERON R3918-MG-2018 (laufend)

S. Wenninger, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser

Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte, parallele, multizentrische klinische Prüfung der Phase-III zur Beurteilung der Sicherheit und Wirksamkeit von R3918 bei Erwachsenen mit generalisierter Myasthenia Gravis mit nachgewiesenen AChR- oder LRP4-Antikörpern.

Deutsches Myasthenie- Register (Mya-Reg) Erforschung der Behandlung von Patienten mit myasthenen Syndromen in der klinischen Regelversorgung (Start ab Q1 2025)

B. Schoser, S. Wenninger, F. Schöberl, L. Gerdes, T. Kämpfel, A. Saak, N. García-Angarita

Wir werden als integriertes Myasthenie Zentrum an das Deutsche Myasthenie-Register (MyaReg) teilnehmen. Das MyaReg hat die strukturierte Erfassung und Auswertung von Daten der Myasthenie-Patienten in Deutschland zur Beurteilung und Optimierung der Versorgungsqualität zum primären Ziel. Das MyaReg erfasst hierfür Daten der klinischen Regelversorgung (u.a. erfolgte Diagnostik, Erfassung von Begleiterkrankungen und Therapien mit Erhebung etwaiger Nebenwirkungen sowie Parameter zur Lebensqualität) von Patienten mit myasthenen Syndromen. Die Registerdaten dienen als Grundlage für wissenschaftliche Forschungsvorhaben und Projekt Public Reporting: Registerinformationen für Patienten mit myasthenen Syndromen

Studien zu anderen neuromuskulären Erkrankungen

Atemmuskulbeteiligung bei neuromuskulären Erkrankungen (laufend)

S. Wenninger, Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B Schoser

Klinische Studie zur frühen Erkennung und Untersuchung der Progression einer Atemmuskelschwäche bei verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen. Eingeschlossen werden Patienten mit gesicherter/definierter neuromuskulärer Erkrankung (genetisch/muskelbioptisch/nervenbioptisch).

AT845-02: AAV-Seroprevalence-Studie (ab 1.Q 2025)

S. Wenninger, C. Wirner, M. Mijic

Klinische minimal-invasive Studie zur Erfassung von AAV-Antikörpern und Biomarkern bei Patienten mit adultem M. Pompe.

Elternschaft, Familienplanung und Schwangerschaft – Erfahrungen und Ergebnisse bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie

M. Walter, S. Rudnik-Schöneborn, S. Thiele, E. Malm, L. Stimmer

Entwicklung und Durchführung einer Umfrage zur Perspektive aller in Frage kommenden Teilnehmer in Bezug auf Partnerschaft, Elternschaft, reproduktive Einstellungen und Schwangerschaftsplanung in drei Teilen. Teil 1 mit Teilnehmern des nationalen deutsch-österreichischen SMA-Patientenregisters und deren Partnern. Teil 2 mit Patienten aus mehreren europäischen Ländern über die Mitgliedsorganisationen des SMA Europe Konsortiums und das internationale TREAT-NMD SMA-Patientenregister.

Multidisziplinärer Ansatz für Gewichtsmanagement und Ernährung bei neuromuskulären Erkrankungen

S. Wenninger, M. Walter, G. Bischof, M. Bischoff, C. Grote, F. Walter, S. Thiele, L. Stimmer, E. Malm

Ziele sind die Auswirkungen der Ernährungsintervention auf den allgemeinen Gesundheitszustand, die Lebensqualität, die Lungenfunktion und die motorischen Funktionen sowie die Korrelation zwischen der derzeitigen krankheitsmodifizierenden Therapie (DMT), den gastrointestinalen Nebenwirkungen und der Ernährung zu bewerten.

Entwicklung einer SmartApp für Patienten mit Facioscapulo-humeraler Muskeldystrophie (FSHD)

M. Walter, J. Scheidt, Y. Siebenhaar, S. Thiele, L. Stimmer, E. Malm

Ziel ist die Konzeption und Entwicklung App zur Erfassung von motorischen Komponenten, Komorbiditäten sowie Lebensqualität im Verlauf.

TUM Klinik rechts der Isar

AB19001

Klinische Studie mit oralem Masitinib bei Patientinnen und Patienten mit ALS

P. Rau, A. Stiglmeier, A. Demleitner, A. Buchberger, M. Deschauer, P. Lingor

Bei dieser multizentrischen, internationalen Phase II/III-Studie soll die Wirksamkeit und Sicherheit von oral verabreichtem Masitinib in zwei Dosierungen vs. Placebo über einen Zeitraum von 48 Wochen bei Patientinnen und Patienten mit ALS untersucht werden. Eine open-label extension ist möglich. Sponsor: AB Science.

premodiALS

L. Tzeplaeff, P. Rau, A. Stiglmeier, I. Cordts, M. Deschauer, P. Lingor

Das im Rahmen der JPND-Ausschreibung 2021 geförderte multinationale Projekt premodiALS schließt Forschende aus zehn Ländern zusammen. Ziel ist die Identifizierung und Beschreibung einer prämotorischen Signatur der ALS. Hierzu werden präsymptomatische Genmutationsträger, gesunde Kontrollprobanden und frühe ALS-PatientInnen im Abstand von 1 Jahr untersucht. Multiomische Biomaterialanalysen sollen neben klinischen Daten zur

Identifikation einer prämotorischen Signatur beitragen. www.premodials.med.tum.de

LIPCALS-II

R. von Heynitz, V. Gmeiner, P. Rau, M. Deschauer, P. Lingor

Interventionelle, placebokontrollierte klinische Studie zur Untersuchung von Hochfett-Supplementation bei PatientInnen mit ALS. PatientInnen bis zu 36 Monate nach Symptombeginn können eingeschlossen werden. Studiendauer für PatientInnen: 18 Monate. Sponsor: Universität Ulm.

ASTRALS

R. von Heynitz, V. Gmeiner, P. Rau, M. Deschauer, P. Lingor

Interventionelle Phase II-Studie, um die Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit eines TREM-2-Antikörpers IV gegen Placebo bei PatientInnen mit ALS zu untersuchen. PatientInnen bis zu 24 Monate nach Symptombeginn können eingeschlossen werden. Sponsor: Novartis.

ASCEND

V. Gmeiner, R. von Heynitz, M. Rösner, P. Rau, P. Lingor, M. Deschauer

Phase-3b-Studie zur Bewertung von höher dosiertem Nusinersen (BIIB058) bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie, die zuvor mit Risdiplam behandelt wurden.

Psychosoziale und physiotherapeutische Beratung der DGM – Landesverband Bayern e.V.

A. Deuter, A. Mosbauer, B. Zang, C. Kulla
Die Münchner Beratungsstelle der DGM des Landesverbandes Bayern e.V. wird im Rahmen der überregionalen Offenen

Behindertenarbeit vom Freistaat Bayern und den Bezirken Nieder- und Oberbayern gefördert. Zu den Aufgaben des Teams gehören die Psychosoziale Beratung und Physiotherapeutische Beratung.

Die psychosoziale Beratung umfasst konkrete Hilfestellungen bei persönlichen, beruflichen und sozialen Belastungen. Schwerpunkte sind Fragen zur Krankheitsbewältigung, zur selbstbestimmten Lebensgestaltung, leistungsrechtliche Fragen und die Begleitung in Krisensituationen.

Der Kontakt mit den Ehrenamtlichen konnte weiter intensiviert werden.

2024 konnten wir erneut einen Seminartag in München anbieten, der gerne angenommen wurde.

Folgende Veranstaltungen wurden im Rahmen der OBA-Arbeit durchgeführt:

Veranstaltungen

16.02., 26.07. und 11.10.2024:
Trauergruppe für Angehörige

16.03.2024:
Seminartag Ehrenamtliche in München, S. Werkmeister und A. Mosbauer, Soz.Päd.

06.04.2024:
Treffen von Myositis-Betroffenen mit Kontaktperson W. Schultheiß

26.04. und 15.11.2024:
Treffen von Müttern muskelkranker Jugendlicher und jungen Erwachsenen

04. bis 05.05.2024:
Informations- und Begegnungswochenende für Duchenne-Betroffene und ihre Eltern

08.06.2024:
Gesprächsrunde für ALS-Betroffene und Angehörige

05 bis 07.07.2024:
Segelwochenende mit muskelkranken Kindern und deren Familien in Zusammenarbeit mit dem iSPZ der Haunerschen Kinderklinik, München

09.07. und 12.11.2024:
Teilnahme an der Kontaktgruppe in Peißenberg

06.09. und 27.09.2024:
ALS-Angehörigen Treffen

14.09.2024:
ALS-Gesprächskreis, Thema: Rehabilitation bei ALS Patienten, Referentin: Priv. Doz. Dr. Dr. Krause

22.11.2024:
Tanzprojekt für Muskelkranke und ihre Angehörigen in Zusammenarbeit mit Frau Dr. Fock-Nüzel

Im nächsten Jahr sind weitere Veranstaltungen für Betroffene, Angehörige und Familien geplant, u.a. wieder eine Begegnungsveranstaltung für Patienten mit Myositis. Das Segelwochenende 2025 für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen und ihren Familien ist schon in Vorbereitung, ebenso ein Seminartag für Ehrenamtliche in München.

Weitere Freizeit- Begegnungs- und Bildungsveranstaltungen sind vorgesehen. Die

Trauergruppe, Müttergruppe und Angehörigengruppe von ALS-Betroffenen werden weitergeführt.

Die Beratungsstelle ist mit anderen Institutionen sehr gut vernetzt. Diese Vernetzung wird stetig ausgebaut. Bis auf Weiteres besteht die "Arbeitsgruppe zur Bestimmung und Weiterentwicklung des Instruments zur Bedarfsermittlung im Rahmen des Bundesteilhabegesetzes". Am Facharbeitskreis Unterstützungsangebote des Behindertenbeirats der Stadt München, sowie an der Pflegekonferenz München wird regelmäßig teilgenommen.

Publikationen der Arbeitsgruppe Klopstock

1. Karaa A, Bertini E, Carelli V, Cohen B, Ennes GM, Falk MJ, Goldstein A, Gorman G, Haas R, Hirano M, Klopstock T, Koenig MK, Kornblum C, Lamperti C, Lehman A, Longo N, Molnar MJ, Parikh S, Phan H, Pitceathly RDS, Saneto R, Scaglia F, Servidei S, Tarnopolsky M, Toscano A, Van Hove JLK, Vissing J, Vockley J, Finman JS, Abbruscato A, Brown DA, Sullivan A, Shiffer JA, Mancuso M, Investigators M-T. Genotype-specific effects of elamipretide in patients with primary mitochondrial myopathy: a post hoc analysis of the MMPOWER-3 trial. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2024; 19(1): 431
2. Smeitink J, van Es J, Bosman B, Janssen MCH, Klopstock T, Gorman G, Vissing J, Ruitkamp G, Edgar CJ, Abbink EJ, van Maanen R, Pogoryelova O, Stendel C, Bischoff A, Karin I, Munshi M, Kummel A, Burgert L, Verhaak C, Renkema H. Phase 2b program with sonlicromanol in patients with mitochondrial disease due to m.3243A>G mutation. *Brain* 2024; awae27 (Online ahead of print).
3. Blickhäuser B, Stenton SL, Neuhofer CM, Floride E, Nesbitt V, Fratter C, Koch J, Kauffmann B, Catarino C, Schlieben LD, Kopajtich R, Carelli V, Sadun AA, McFarland R, Fang F, La Morgia C, Paquay S, Nassogne MC, Ghezzi D, Lamperti C, Wortmann S, Poulton J, Klopstock T, Prokisch H. Digenic Leigh syndrome on the background of the m.11778G>A Leber hereditary optic neuropathy variant. *Brain* 2024; 147(6): 1967-1974.
4. Yu-Wai-Man P, Carelli V, Newman NJ, Silva MJ, Linden A, Van Stavern G, Szaflik JP, Banik R, Lubinski W, Pemp B, Liao YJ, Subramanian PS, Misiuk-Hojlo M, Newman S, Castillo L, Kociecki J, Levin MH, Munoz-Negrete FJ, Yagan A, Cherninkova S, Katz D, Meunier A, Votruba M, Korwin M, Dziedzic J, Jurkute N, Harvey JP, La Morgia C, Priglinger C, Lloria X, Tomasso L, Klopstock T, Group LS. Therapeutic benefit of idebenone in patients with Leber hereditary optic neuropathy: The LEROS nonrandomized controlled trial. *Cell Reports Medicine* 2024; 101437(3): 101437.
5. Aleo SJ, Del Dotto V, Romagnoli M, Fiorini C, Capriossi G, Peron C, Maresca A, Caporali L, Capristo M, Tropeano CV, Zanna C, Ross-Cisneros FN, Sadun AA, Pignataro MG, Giordano C, Fasano C, Cavaliere A, Porcelli AM, Tioli G, Musiani F, Catania A, Lamperti C, Marzoli SB, De Negri A, Cascavilla ML, Battista M, Barboni P, Carbonelli M, Amore G, La Morgia C, Smirnov D, Vasilescu C, Farzeen A, Blickhaeuser B, Prokisch H, Priglinger C, Livonius B, Catarino CB, Klopstock T, Tiranti V, Carelli V, Ghelli AM. Genetic variants affecting NQO1 protein levels impact the efficacy of idebenone treatment in Leber hereditary optic neuropathy. *Cell Reports Medicine* 2024; 5(2): 101383.
6. Mancuso M, Papadopoulou MT, Ng YS, Ardisson A, Bellusci M, Bertini E, Di Vito L, Evangelista T, Fons C, Hikmat O, Horvath R, Klopstock T, Kornblum C, Lamperti C, Licchetta L, Molnar MJ, Varhaug KN, O'Callaghan M, Pressler RM, Schiff M, Servidei S, Szabo N, Gorman GS, Cross JH, Rahman S. Management of seizures in patients with primary mitochondrial diseases: consensus statement from the InterERNs Mitochondrial Working Group. *Eur J Neurol* 2024; 31(7): e16275.

7. Rooney JPK, Geoghegan G, O'Reilly F, Heverin M, Bose-O'Reilly S, Casale F, Chio A, Günther K, Schuster J, Klopstock T, Ludolph A, Hardiman O, Rakete S. Serum heat shock protein concentrations are not associated with amyotrophic lateral sclerosis risk or survival in three European populations. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2024; 1-9

8. Wiesenfarth M, Forouhdeh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC. Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany. *J Neurol* 2024; 271(10):6667-6679.

9. Traszütz A, Fleszar Z, Hengel H, Klockgether T, Erdlenbruch F, Falkenburger BH, Klopstock T, Öztöp-Çakmak O, Pedrosa JL, Santorelli FM, Schöls L, RCF1 Study Group PC, Synofzik M. FARS-ADL across Ataxias: Construct Validity, Sensitivity to Change, and Minimal Important Change. *Mov Disord* 2024; 39(6):965-974.

10. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak O, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Val-kadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC. Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *EClinicalMedicine* 2024; 69: 102495.

11. Graessner H, Reinhard C, Bäumer T, Baumgärtner A, Brockmann K, Brüggemann N, Bültmann E, Erdmann J, Heise K, Höglinger G, Hünig I, Kaiser FJ, Klein C, Klopstock T, Krägeloh-Mann I, Kraemer M, Luedtke K, Mücke M, Musacchio T, Nadke A, Osmanovic A, Ritter G, Röse K, Schippers C, Schöls L, Schüle R, Schulz JB, Sproß J, Stasch E, Wunderlich G, Münchau A. Recommendations for optimal interdisciplinary management and health-care settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis* 2024; 19(1): 62.

Publikationen der Arbeitsgruppe Schoser

1. Arteaga-Bracho, E., G. Cosne, C. Kanzler, A. Karatsidis, C. Mazzà, J. Penalver-Andres, C. Zhu, C. Shen, M. K. Erb, M. Freigang, H. S. Lapp, S. Thiele, S. Wenninger, E. Jung, S. Petri, M. Weiler, C. Kleinschnitz, M. C. Walter, R. Günther, N. Campbell, S. Belachew and T. Hagenacker (2024). "Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People with Spinal Muscular Atrophy." *J Neuromuscul Dis* 11(5): 1049-1065.

2. Bassetti, C. L. A., R. Soffietti, D. B. Vodušek, B. Schoser, J. B. M. Kuks, M. Rakusa, P. Cras and P. Boon (2024). "The 2022 European postgraduate (residency) programme in neurology in a historical and international perspective." *Eur J Neurol* 31(3): e15909.

3. Byrne, B. J., G. Parenti, B. Schoser, A. T. van der Ploeg, H. Do, B. Fox, M. Goldman, F. K. Johnson, J. Kang, N. Mehta, J. Mondick, M. O. Sheikh, S. Sitaraman Das, S. Tuske, J. Brudvig, J. M. Weimer and T. Mozaffar (2024). "Cipaglucosidase alfa plus miglustat: linking mechanism of action to clinical outcomes in late-onset Pompe disease." *Front Neurol* 15: 1451512.

4. Byrne, B. J., B. Schoser, P. S. Kishnani, D. Bratkovic, P. R. Clemens, O. Goker-Alpan, X. Ming, M. Roberts, M. Vorgerd, K. Sivakumar, A. T. van der

- Ploeg, M. Goldman, J. Wright, F. Holdbrook, V. Jain, E. R. Benjamin, F. Johnson, S. S. Das, Y. Wasfi and T. Mozaffar (2024). "Long-term safety and efficacy of cipaglucosidase alfa plus miglustat in individuals living with Pompe disease: an open-label phase I/II study (ATB200-02)." *J Neurol* 271(4): 1787-1801.
5. Claeys, K. G., H. Kushlaf, S. Raza, N. Hummel, S. Shohet, I. Keyzor, A. Kopiec, R. Graham, B. Fox and B. Schoser (2024). "Minimal clinically important differences in six-minute walking distance in late-onset Pompe disease." *Orphanet J Rare Dis* 19(1): 154.
6. Dubuisson, N., K. Claeys and B. Schoser (2024). "Editorial: Implementing new technologies for neuromuscular disorders." *Front Neurol* 15: 1370538.
7. Esteller, D., M. Schiava, J. Verdú-Díaz, R. N. Villar-Quiles, B. Dibowski, N. Venturelli, P. Laforet, J. Alonso-Pérez, M. Olive, C. Domínguez-González, C. Paradas, B. Vélez, A. Kostera-Pruszczyk, B. Kierdaszuk, C. Rodolico, K. Claeys, E. Pál, E. Malfatti, S. Souvannanorath, A. Alonso-Jiménez, W. de Ridder, E. De Smet, G. Papadimas, C. Papadopoulos, S. Xirou, S. Luo, N. Muelas, J. J. Vilchez, A. Ramos-Fransi, M. Monforte, G. Tasca, B. Udd, J. Palmio, S. Sri, S. Krause, B. Schoser, R. Fernández-Torrón, A. López de Munain, E. Pegoraro, M. E. Farrugia, M. Vorgerd, G. Manousakis, J. B. Chanson, A. Nadaj-Pakleza, H. Cetin, U. Badrising, J. Warman-Chardon, J. Bevilacqua, N. Earle, M. Campero, J. Díaz, C. Ikenaga, T. E. Lloyd, I. Nishino, Y. Nishimori, Y. Saito, Y. Oya, Y. Takahashi, A. Nishikawa, R. Sasaki, C. Marini-Bettolo, M. Guglieri, V. Straub, T. Stojkovic, R. Y. Carlier and J. Díaz-Manera (2024). "Correction to: Analysis of muscle magnetic resonance imaging of a large cohort of patient with VCP-mediated disease reveals characteristic features useful for diagnosis." *J Neurol* 271(4): 2147-2148.
8. GomezMancilla, B., M. N. Meriggioli, A. Genge, R. Roubenoff, P. Espié, C. Dupuy, N. Hartmann, N. Pezous, A. Kinikar, M. Tichy, A. Dionne, J. Vissing, H. Andersen, B. Schoser, A. Meisel, B. Jordan, F. Devlikamova, I. Poverennova, F. Stuchevskaia, T. S. Lin, J. S. Rush and P. Gergely (2024). "Efficacy and safety of iscalimab, a novel anti-CD40 monoclonal antibody, in moderate-to-severe myasthenia gravis: A phase 2 randomized study." *J Clin Neurosci* 119: 76-84.
9. Gutschmidt, K. and B. Schoser (2024). "[Myasthenia Gravis - Update]." *Fortschr Neurol Psychiatr* 92(4): 139-156.
10. Hintze, S., F. Cochand, G. Glauser and D. Hunkeler (2024). "Soil and unsaturated zone as a long-term source for pesticide metabolites in groundwater." *Water Res* 261: 121901.
11. Hintze, S., H. Heigl and C. Winckler (2024). "Towards a task to assess boredom-like states in pigs-Stimulus validation as a basis." *PLoS One* 19(10): e0311843.
12. Hintze, S. C. and F. Beuschlein (2024). "Adrenocortical insufficiency after bilateral adrenal hemorrhage due to anticoagulation and chronic immunothrombocytopenia." *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep* 2024(4).
13. Holzer, M. T., A. Uruha, A. Roos, A. Hentschel, A. Schänzer, J. Weis, K. G. Claeys, B. Schoser, F. Montagnese, H. H. Goebel, M. Huber, S. Léonard-Louis, I. Kötter, N. Streichenberger, L. Gally, O. Benveniste, U. Schneider, C. Preusse, M. Krusche and W. Stenzel (2024). "Anti-Ku+myositis: an acquired inflammatory protein-aggregate myopathy." *Acta Neuropathol* 148(1): 6.
14. Kishnani, P. S., B. J. Byrne, K. G. Claeys, J. Díaz-Manera, M. M. Dimachkie, H. Kushlaf, T. Mozaffar, M. Roberts, B. Schoser, N. Hummel, A. Kopiec, F. Holdbrook, S. Shohet and A. Toscano (2024). "Switching treatment to cipaglucosidase alfa plus miglustat positively affects patient-reported outcome measures in patients with late-onset Pompe disease." *J Patient Rep Outcomes* 8(1): 132.

15. Kleefeld, F., R. Horvath, I. Pinal-Fernandez, A. L. Mammen, M. Casal-Dominguez, D. Hathazi, S. Melchert, K. Hahn, A. Sickmann, C. Muselmann-Genschow, A. Hentschel, C. Preuß, A. Roos, B. Schoser and W. Stenzel (2024). "Multi-level profiling unravels mitochondrial dysfunction in myotonic dystrophy type 2." *Acta Neuropathol* 147(1): 19.
16. Lawlor, M. W., B. Schoser, M. Margeta, C. A. Sewry, K. A. Jones, P. B. Shieh, N. L. Kuntz, B. K. Smith, J. J. Dowling, W. Müller-Felber, C. G. Bönemann, A. M. Seferian, A. Blaschek, S. Neuhaus, A. R. Foley, D. N. Saade, E. Tsuchiya, U. R. Qasim, M. Beatka, M. J. Prom, E. Ott, S. Danielson, P. Krakau, S. N. Kumar, H. Meng, M. Vanden Avond, C. Wells, H. Gordish-Dressman, A. H. Beggs, S. Christensen, E. Conner, E. S. James, J. Lee, C. Sadhu, W. Miller, B. Sepulveda, F. Varfaj, S. Prasad and S. Rico (2024). "Effects of gene replacement therapy with resamirigene bilparovect (AT132) on skeletal muscle pathology in X-linked myotubular myopathy: results from a substudy of the ASPIRO open-label clinical trial." *EBioMedicine* 99: 104894.
17. Li, C., D. T. Warren, C. Zhou, S. De Silva, D. G. S. Wilson, M. Garcia-Maya, M. A. Wheeler, P. Meinke, G. Sawyer, E. Ehler, M. Wehnert, L. Rao, Q. Zhang and C. M. Shanahan (2024). "Nesprin-2 is a novel scaffold protein for telethonin and FHL-2 in the cardiomyocyte sarcomere." *J Biol Chem* 300(5): 107254.
18. Martini, S., C. Held, S. Schluessel, O. Tausendfreund, A. Schaupp, M. Rippl, B. Schoser, R. Schmidmaier and M. Drey (2024). "Validation of the German version of the SarQoL[®] questionnaire in sarcopenic and probable sarcopenic patients." *Aging Clin Exp Res* 36(1): 217.
19. Michino, M., T. A. Khan, M. W. Miller, Y. Fukase, J. Vendome, C. Adura, J. F. Glickman, Y. Liu, L. Wan, C. D. Allis, A. W. Stamford, P. T. Meinke, L. M. Renzetti, S. Kargman, N. J. Liverton and D. J. Huggins (2024). "Lead Optimization of Small Molecule ENL YEATS Inhibitors to Enable In Vivo Studies: Discovery of TDI-11055." *ACS Med Chem Lett* 15(4): 524-532.
20. Sagerer, E., C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, M. Arndt, N. Garcia-Angarita, B. Schoser and S. Wenninger (2024). "Nociceptive Pain in Patients with Neuromuscular Disorders: A Cross-Sectional Clinical Study." *J Neuromuscul Dis* 11(5): 1111-1122.
21. Schätzl, T., V. Todorow, L. Kaiser, H. Weinschrott, B. Schoser, H. P. Deigner, P. Meinke and M. Kohl (2024). "Meta-analysis towards FSHD reveals misregulation of neuromuscular junction, nuclear envelope, and spliceosome." *Commun Biol* 7(1): 640.
22. Schirinzi, E., M. A. Bochicchio, H. Lochmüller, J. Vissing, M. Jordie Diaz, T. Evangelista, J. P. Plançon, L. Fanucci, M. Marini, A. Tonacci, M. Mancuso, S. Segovia-Kueny, A. Toscano, C. Angelini, B. Schoser, S. Sacconi and G. Siciliano (2024). "E-Health & Innovation to Overcome Barriers in Neuromuscular Diseases. Report from the 3rd eNMD Congress: Pisa, Italy, 29-30 October 2021." *J Neuromuscul Dis*.
23. Schmitt, V., P. Baeumlner, A. Schänzer, D. Irrnich, B. Schoser and F. Montagnese (2024). "Characterization of the neuropathic pain component contributing to myalgia in patients with myotonic dystrophy type 1 and 2." *Front Neurol* 15: 1414140.
24. Schoser, B. (2025). "Neglected outcomes of cerebrovascular disorders in neuromuscular diseases." *Eur J Neurol* 32(1): e16569.
25. Schoser, B., P. S. Kishnani, D. Bratkovic, B. J. Byrne, K. G. Claeys, J. Díaz-Manera, P. Laforêt, M. Roberts, A. Toscano, A. T. van der Ploeg, J. Castelli, M. Goldman, F. Holdbrook, S. Sitaraman Das, Y. Wasfi and T. Mozaffar (2024). "104-week efficacy and safety of cipaglugosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease: a phase III open-label extension study (ATB200-07)." *J Neurol* 271(5): 2810-2823.
26. Schoser, B., N. Raben, F. Varfaj, M. Walzer and A. Toscano (2024). "Acid α -glucosidase (GAA) activity and glycogen content in muscle biopsy specimens of patients with Pompe disease: A systematic review." *Mol Genet Metab Rep* 39: 101085.

27. Schoser, B., N. van der Beek, A. Broomfield, E. Brusse, J. Diaz-Manera, A. Hahn, T. Hundsberger, C. Kornblum, M. Kruijshaar, P. Laforet, E. Mengel, T. Mongini, D. Orlikowski, G. Parenti, W. Pijnappel, M. Roberts, T. Scherer, A. Toscano, J. Vissing, J. M. P. van den Hout, P. A. van Doorn, S. Wenninger and A. T. van der Ploeg (2024). "Start, switch and stop (triple-S) criteria for enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: European Pompe Consortium recommendation update 2024." *Eur J Neurol* 31(9): e16383.
28. Sun, S., M. Fushimi, T. Rossetti, N. Kaur, J. Ferreira, M. Miller, J. Quast, J. van den Heuvel, C. Steegborn, L. R. Levin, J. Buck, R. W. Myers, S. Kargman, N. Liverton, P. T. Meinke and D. J. Huggins (2024). "Addition to "Scaffold Hopping and Optimization of Small Molecule Soluble Adenyl Cyclase Inhibitors Led by Free Energy Perturbation"." *J Chem Inf Model* 64(3): 1106.
29. Sun, S., J. Ginn, T. Kochanczyk, N. Arango, X. Jiang, D. J. Huggins, J. Bean, M. Michino, L. Baxt, N. Liverton, P. T. Meinke and R. Bryk (2024). "Indazole to 2-Cyanoindole Scaffold Progression for Mycobacterial Lipoamide Dehydrogenase Inhibitors Achieves Extended Target Residence Time and Improved Antibacterial Activity." *Angew Chem Int Ed Engl* 63(44): e202407276.
30. Toscano, A., L. Pollissard, J. Msihid, N. van der Beek, P. S. Kishnani, M. M. Dimachkie, K. I. Berger, P. DasMahapatra, N. Thibault, A. Hamed, T. Zhou, K. A. Haack and B. Schoser (2024). "Effect of algalucosidase alfa on disease-specific and general patient-reported outcomes in treatment-naïve adults with late-onset Pompe disease compared with algalucosidase alfa: Meaningful change analyses from the Phase 3 COMET trial." *Mol Genet Metab* 141(2): 108121.
31. van Kooten, H. A., M. C. Horton, S. Wenninger, H. Babačić, B. Schoser, C. Lefeuvre, N. Taouagh, P. Laforêt, S. Segovia, J. Diaz-Manera, K. G. Claeys, T. Mongini, O. Musumeci, A. Toscano, T. Hundsberger, E. Brusse, P. A. van Doorn, A. T. van der Ploeg and N. van der Beek (2024). "Improving outcome measures in late onset Pompe disease: Modified Rasch-Built Pompe-Specific Activity scale." *Eur J Neurol* 31(12): e16397.
32. Watkins, B., J. Schultheiß, A. Rafuna, S. Hintze, P. Meinke, B. Schoser and S. Kröger (2024). "Author Correction: Degeneration of muscle spindles in a murine model of Pompe disease." *Sci Rep* 14(1): 13394.
33. Zeng, R., S. Schlaeger, M. Türk, T. Baum, M. Deschauer, R. Janka, D. Karampinos, J. Kassubek, S. Keller-Yamamura, C. Kornblum, H. Lehmann, T. Lichtenstein, A. M. Nagel, J. Reimann, A. Rosenbohm, L. Schlawke, M. Schmidt, C. Schneider-Gold, B. Schoser, R. Trollmann, M. Vorgerd, M. A. Weber, J. S. Kirschke and J. Schmidt (2024). "[Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]." *Nervenarzt* 95(8): 721-729.
34. Zeng, R., S. Schlaeger, M. Türk, T. Baum, M. Deschauer, R. Janka, D. Karampinos, J. Kassubek, S. Keller-Yamamura, C. Kornblum, H. Lehmann, T. Lichtenstein, A. M. Nagel, J. Reimann, A. Rosenbohm, L. Schlawke, M. Schmidt, C. Schneider-Gold, B. Schoser, R. Trollmann, M. Vorgerd, M. A. Weber, J. S. Kirschke and J. Schmidt (2024). "[Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]." *Radiologie (Heidelberg)* 64(8): 653-662.

Publikationen der Arbeitsgruppe Walter

1. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M,

Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMART-CARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanep.2024.100862. eCollection 2024 Apr. PMID: 38361750

2. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. 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, Kölbl 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 study group. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854

3. Biallelic variants in SNUPN cause a limb girdle muscular dystrophy with myofibrillar-like features. Iruzubieta P, Damborenea A, Ioghen M, Bajew S, Fernandez-Torrón R, Töpf A, Herrero-Reiriz Á, Epure D, Vill K, Hernández-Lain A, Manterola M, Azkargorta M, Pikatza-Menoio O, Pérez-Fernandez L, García-Puga M, Gaina G, Bastian A, Streat A, Walter MC, Müller-Felber W, Thiele S, Moragón S, Bastida-Lertxundi N, López-Cortajarena A, Elortza F, Gereñu G, Alonso-Martin S, Straub V, de Sanchez D, Teleanu R, López de Munain A, Blázquez L.

Brain. 2024 Aug 1;147(8):2867-2883. doi: 10.1093/brain/awae046. PMID: 38366623

4. Life-Saving Treatments for Spinal Muscular Atrophy: Global Access and Availability. Armengol VD, Darras BT, Abulaban AA, Alshehri A, Barisic N, Ben-Omran T, Bernert G, Castiglioni C, Chien YH, Farrar MA, Kandawasvika G, Khadilkar S, Mah J, Marini-Bettolo C, Osredkar D, Pfeffer G, Piazzon FB, Pitarch Castellano I, Quijano-Roy S, Saito K, Shin JH, Vázquez-Costa JF, Walter MC, Wanigasinghe J, Xiong H, Griggs RC, Roy B. *Neurol Clin Pract.* 2024 Feb;14(1):e200224. doi: 10.1212/CPJ.000000000200224. Epub 2023 Dec 15. PMID: 38107546

5. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538

6. 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. 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; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. eCollection 2024 Dec. PMID: 39434961

7. Health-related quality of life of adults with spinal muscular atrophy: insights from a nationwide patient registry in Germany. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. *Qual Life Res.* 2024 Jul;33(7):1949-1959. doi: 10.1007/s11136-024-03665-5. Epub 2024 May 16. PMID: 38753126

8. Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People with Spinal Muscular Atrophy. Arteaga-Bracho E, Cosne G, Kanzler C, Karatsidis A, Mazzà C, Penalver-Andres J, Zhu C, Shen C, Erb M K, Freigang M, Lapp HS, Thiele S, Wenninger S, Jung E, Petri S, Weiler M, Kleinschnitz C, Walter MC, Günther R, Campbell N, Belachew S, Hagenacker T. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):1049-1065. doi: 10.3233/JND-240004. PMID: 38995798

9. Self-Reported Health-Related Quality of Life of Children with Spinal Muscular Atrophy: Preliminary Insights from a Nationwide Patient Registry in Germany. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Abner S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(1):117-128. doi: 10.3233/JND-230071. PMID: 38108360

10. Myelitis as a side effect of tofersen therapy in SOD1-associated ALS. Reilich P, Schöberl F, Hiebeler M, Tonon M, Ludolph AC, Senel M. *J Neurol.* 2024 Apr;271(4):2114-2118. doi: 10.1007/s00415-023-12130-1. Epub 2023 Dec 9. PMID: 38066205

11. Performance of upper limb entry item to predict forced vital capacity in dysferlin-deficient limb girdle muscular dystrophy. Borland H, Moore U, Dressman HG, Human A, Mayhew AG, Hilsden H, Rufibach LE, Duong T, Maron E, DeWolf B, Rose K, Siener C, Thiele S, Práxedes NS, Canal A, Holsten S, Sakamoto C, Pedrosa-Hernández I, Bello L, Alfano LN, Lowes LP The Jain COS Consortium, James MK, Straub V. *Neuromuscul Disord.* 2024 Oct;43:20-28. doi: 10.1016/j.nmd.2024.08.003. Epub 2024 Aug 14. PMID: 39178649

12. Physiotherapeutic Care of Adults with Neuromuscular Diseases - an Online Survey of Physiotherapists in the City Area of Munich. Wirner C, Thiele S, Malm E, Schoser B. *Fortschr Neurol Psychiatr.* 2023 Sep;91(9):351-359. doi: 10.1055/a-1895-4101. Epub 2022 Sep 21. PMID: 36130613 German.

Publikationen der Arbeitsgruppe Lingor mit Schwerpunkt ALS 2023/2024 TUM

1. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560.

2. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf

W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS

Registry Swabia Study Group. Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol*. 2024 Dec;96(6):1040-1057. doi: 10.1002/ana.27054. Epub 2024 Aug 23. PMID: 39177232.

3. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kötterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract*. 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496; PMCID: PMC11223310.

4. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J, Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinvelde VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körtvélyessy P, Maier A. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol*. 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379. Epub 2024 Jun 10. PMID: 38859579; PMCID: PMC11295170.

5. Caldi Gomes L, Hänzelmann S, Hausmann F, Khatri R, Oller S, Parvaz M, Tzeplaff L, Pasetto L, Gebelin M, Ebbing M, Holzapfel C, Columbo SF, Scozzari S, Knöferle J, Cordts I, Demleitner AF,

Deschauer M, Dufke C, Sturm M, Zhou Q, Zelina P, Sudria-Lopez E, Haack TB, Streb S, Kuzma-Kozakiewicz M, Edbauer D, Pasterkamp RJ, Laczko E, Rehrauer H, Schlapbach R, Carapito C, Bonetto V, Bonn S, Lingor P. Multiomic ALS signatures highlight subclusters and sex differences suggesting the MAPK pathway as therapeutic target. *Nat Commun*. 2024 Jun 7;15(1):4893. doi: 10.1038/s41467-024-49196-y. PMID: 38849340; PMCID: PMC11161513.

6. Benatar M, Wu J, Huey ED, McMillan CT, Petersen RC, Postuma R, McHutchison C, Dratch L, Arias JJ, Crawley A, Houlden H, McDermott MP, Cai X, Thakur N, Boxer A, Rosen H, Boeve BF, Dacks P, Cosentino S, Abrahams S, Shneider N, Lingor P, Shefner J, Andersen PM, Al-Chalabi A, Turner MR; Attendees of the Second International Pre-Symptomatic ALS Workshop. Publisher Correction: The Miami Framework for ALS and related neurodegenerative disorders: an integrated view of phenotype and biology. *Nat Rev Neurol*. 2024 Jun;20(6):377. doi: 10.1038/s41582-024-00978-4. Erratum for: *Nat Rev Neurol*. 2024 Jun;20(6):364-376. doi: 10.1038/s41582-024-00961-z. PMID: 38811858.

7. Benatar M, Wu J, Huey ED, McMillan CT, Petersen RC, Postuma R, McHutchison C, Dratch L, Arias JJ, Crawley A, Houlden H, McDermott MP, Cai X, Thakur N, Boxer A, Rosen H, Boeve BF, Dacks P, Cosentino S, Abrahams S, Shneider N, Lingor P, Shefner J, Andersen PM, Al-Chalabi A, Turner MR; Attendees of the Second International Pre-Symptomatic ALS Workshop. The Miami Framework for ALS and related neurodegenerative disorders: an integrated view of phenotype and biology. *Nat Rev Neurol*. 2024 Jun;20(6):364-376. doi: 10.1038/s41582-024-00961-z. Epub 2024 May 20. Erratum in: *Nat Rev Neurol*. 2024 Jun;20(6):377. doi: 10.1038/s41582-024-00978-4. PMID: 38769202; PMCID: PMC11216694.

Publikationen der Arbeitsgruppe Deschauer TUM

1. Günther R et al. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanpe.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.

Publikationen, an denen wir im Klinikum rechts der Isar, aber z.T. auch Mitarbeiter aus anderen Gliedern des NMZ Bayern-Süd, beteiligt waren/sind

1. Quint P, Schroeter CB, Kohle F, Öztürk M, Meisel A, Tamburrino G, Mausberg AK, Szepanowski F, Afzali AM, Fischer K, Nelke C, Räuber S, Voth J, Masannek L, Willison A, Vogelsang A, Hemmer B, Berthele A, Schroeter M, Hartung HP, Pawlitzki M, Schreiber S, Stettner M, Maus U, Meuth SG, Stascheit F, Ruck T. Preventing long-term disability in CIDP: the role of timely diagnosis and treatment monitoring in a multicenter CIDP cohort *J Neurol* 2024 Sep;271(9):5930-5943. doi: 10.1007/s00415-024-12548-1. Epub 2024 Jul 11.

2. Vincent AE, Chen C, Gomes TB, Di Leo V, Laalo T, Pabis K, Capaldi R, Marusich MF, McDonald D, Filby A, Fuller A, Lehmann Urban D, Zierz S, Deschauer M, Turnbull D, Reeve AK, Lawless C: A stagewise response to mitochondrial dysfunction in mitochondrial DNA maintenance disorders, *Biochimica Biophysica Acta - Molecular Basis of Disease* 1870 (2024) 167131.

3. Schaub A, Erdmann H, Scholz V, Timmer M, Cordts I, Günther R, Reilich P, Abicht A, Schöberl F. Analysis and occurrence of biallelic pathogenic repeat expansions in RFC1 in a German cohort of patients with a main clinical phenotype of motor neuron disease. *J Neurol.* 2024 Sep;271(9):5804-

5812. doi: 10.1007/s00415-024-12519-6. Epub 2024 Jun 25.

4. Athamneh M, Hentschel A, Gangfuss A, Ruck T, Schara-Schmidt U, Sickmann A, Güttches AK, Deschauer M, Preusse C, Vorgerd M, Roos A: Proteomic studies in VWA1-related neuromyopathy allowed new pathophysiological insights and the definition of blood biomarkers, *Journal of Cellular and Molecular Medicine* 28 (2024) e18122

5. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Berg D, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Kölbl H, Köhler C, Kolzter K, Lochmüller H, Mensch A, Mueller M, Müller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Roediger A, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Smitka M, Tuerk M, Theophil M, Vorgerd M, Wunderlich G, Weiss C, Wilichowski E, Walter MC, Weiler M, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A and SMARTCARE study group: 5qSMA: Standardized retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2, *Journal of Neurology* 271 (2024) 2787-2797

Neuromuskuläres Zentrum Berlin

Sprecherin NMZ:

*Dr. Claudia Weiß
Charité Campus Virchow
Augustenburger Platz 1,
13353 Berlin
claudia.weiss@charite.de*

Stellvertretender Sprecher NMZ:

*Dr. Werner Stenzel
werner.stenzel@charite.de*

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Charité Campus Virchow
Dr. Claudia Weiß
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
sekretariat-neuropaediatrie@charite.de
<https://neuropaediatrie.charite.de>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Am SPZ der Charité Campus Virchow Klinikum werden sämtliche neuropädiatrische neuromuskuläre Erkrankungen diagnostiziert, Schwerpunkt DMD, CMS, MG, Myopathien, HMSM. Es ist ein Zentrum für die Therapie der Spinalen Muskelatrophie (u. a. Behandlung von Patienten aus dem Neugeborenscreening, alle Therapieformen).

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Vorträge zu neuromuskulären Themen bei DGM-, NDGKJ-, DGKJ- und GNP-Jahreskongressen

Netzwerketeiligungen

ERN-NMD, SMARtCARE, FAIR-DMD-Register, GNP

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- SMARtCARE-Registerstudie inklusive Anwendungsbegleitende Datenerhebung für Zolgensma und Risdiplam; Translarna-Registerstudie
- MIS510N-Studie (Exon 51-Skipping bei Kindern mit DMD)
- INTEGRATE ATMP
- ADAPT JR (Phase 2/3-Studie zur Sicherheit und Wirksamkeit von Efgartigimod bei Kindern mit Generalisierter Myasthenia gravis)
- HINALEA-Studie (Risdiplam nach Gentherapie bei Kindern mit SMA)
- ULYSSES-Studie (Givinostat bei nicht-gefühfähigen Kindern und Jugendlichen mit DMD)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen

Patientenlotsen-Projekt (Stelle ausgeschrieben)

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Prof. Markus Schülke: Eva Luise Köhler Forschungspreis

Publikationen

1. 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**; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. *Lancet Regional Health Europe*. 2024 Oct 7;47:101092. DOI: 10.1016/j.lanepe.2024.101092.
2. Vu-Han, T.L., Bermudez Schettino, R., Weiß, C., Perka, C., Winkler, T., Sunkara, V., Pumberger, M.: An interpretable data-driven prediction model to anticipate scoliosis in spinal muscular atrophy in the era of (gene-) therapies. *Scientific Reports*. 2024;23(14(1)). DOI: 10.1038/s41598-024-62720-w
3. Steffens, P., Weiss, D., Perez, A., Appel, M., Weber, P., Weiss, C., Stoltenburg, C., Ehinger, U., von der Hagen, M., Schallner, J., Claussen, B., Lode, I., Hahn, A., Schuler, R., Ruß, L., Ziegler, A., Denecke, J., Johannsen, J.: Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2024;8(51):17-23. DOI: 10.1016/j.ejpn.2024.05.002
4. 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., Kölbl, H., Schreiber, G., Kaiser, N., Wilichowski, E., Flotats-Bastardas, M., Husain, R.A., 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, M.C., Kirschner, J., Pechmann, A., SMARTCARE study group. *Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial*. *JAMA Pediatrics*. 2024;178:540-7. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492
5. Vill, K., Tacke, M., König, A., Baumann, M., Baumgartner, M., Steinbach, M., Bernert, G., Blaschek, A., Deschauer, M., Flotats-Bastardas, M., Friese, J., Goldbach, S., Gross, M., Günther, R., Hahn, A., Hagenacker, T., Hauser, E., Horber, V., Illsinger, S., Johannsen, J., Kamm, C., Koch, J.C., Koelbel, H., Koehler, C., Kolzter, K., Lochmüller, H., Ludolph, A., Mensch, A., Meyer Zu Hoerste, G., Mueller, M., Mueller-Felber, W., Neuwirth, C., Petri, S., Probst-Schendzielorz, K., Pühringer, M., Steinbach, R., Schara-Schmidt, U., Schimmel, M., Schrank, B., Schwartz, O., Schlachter, K., Schwerin-Nagel, A., Schreiber, G., Smitka, M., Topakian, R., Trollmann, R., Tuerk, M., Theophil, M., Rauscher, C., Vorgerd, M., Walter, M.C., Weiler, M., Weiss, C., Wilichowski, E., Wurster, C.D., Wunderlich, G., Zeller, D., Ziegler, A., Kirschner, J., Pechmann, A., SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *Journal of Neurology*. 2024;271(5):2787-97. DOI: 10.1007/s00415-024-12188-5
6. Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlaffke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun*. 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.
7. Nedoschill E, Wagner AL, Danko V, Buehler A, Raming R, Jüngert J, Neurath MF, Waldner MJ, Rother U, Woelfle J, Trollmann R, Knieling F, Regensburger AP. Monitoring spinal muscular atrophy with three-dimensional optoacoustic imaging. *Med*. 2024 May 10;5(5):469-478.e3. doi: 10.1016/j.medj.2024.02.010. Epub 2024 Mar 25.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Campus Charité Buch
Lindenberger Weg 80, 10627 Berlin
myologie@charite.de
<https://www.mdc-berlin.de/de/ecrc/hochschul-ambulanzen/muskelkrankheiten>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die Hochschulambulanz für Muskelerkrankungen am Campus Charité Buch ist so strukturiert, dass sie als effiziente translationale Plattform für die klinischen Studien der Abteilung für Muskelforschung im Experimental and Clinical Research Center ausgerichtet ist. Zu diesem Zweck besteht eine enge Zusammenarbeit mit der Wissenschaftler:innen der Forschungsgruppe, die an CRISPR-Cas9-Geneditierung und Muskelstammzelltherapie bei Muskeldystrophien arbeiten. Ein ergänzendes Hauptziel ist die Entwicklung einer standardisierten klinischen Dokumentation, die mit strukturierten Datensätzen die klinische Forschung unterstützen kann.

Spezialambulanzen

- Klinische Schwerpunkte sind Muskeldystrophien, kongenitale Myopathien, Myotone Dystrophien, Myositiden und spinale Muskelatrophie
- Die Sprechstunden finden von Montag bis Donnerstag statt. Zusätzlich bietet die Ambulanz Videosprechstunden für Konsultationen an

Netzwerketeiligungen

- DGM-LGMD Diagnosegruppe
- Deutsche Muskelschwund-Hilfe e.V.
- Cure Calpain Coalition (CCC), USA
- Muscular Dystrophy Association, USA
- Parent Project Duchenne, Italien
- Gfb Beta-Sarcoglycanopathy Family Group, Italien

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- MuST (IIT, Sponsor Charité), Finanzierung durch BMBF und EKFS
- suMus in Becker Muskeldystrophie (IIT, Sponsor Charite), Finanzierung durch Parent Project Duchenne
- Fortify: eine randomisierte, placebokontrollierte Phase-3-Doppelblindstudie zur Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit von BBP-418 (Ribitol) bei Patienten mit Gliedergürtel-Muskeldystrophie 21 (LGMD21) (NCT05775848)
- Entwicklung eines standardisierten Informationsmodells für neuromuskuläre Erkrankungen (IIT, Sponsor BIH), Finanzierung durch Screen4Care EU Projekt (Arbeitspaket 4 – Leitung PD Dr. Zschüntzsch, UMG Göttingen)

Publikationen

1. Spuler S, Borasio GD, Grittner U. Lessons from a negative gene therapy trial for Duchenne muscular dystrophy. *Nat Med.* 2024 Oct 9. doi: 10.1038/s41591-024-03316-9.
2. Bekele BM, Gazzero E, Schoenrath F, Falk V, Rost S, Hoerning S, Jelting Y, Zaum AK, Spuler S, Knierim J. Undetected Neuromuscular Disease in Patients after Heart Transplantation. *Int J Mol Sci.* 2024 Jul 17;25(14):7819. doi: 10.3390/ijms25147819.

3. Benzoni P, Gazzero E, Fiorillo C, Baratto S, Bartolucci C, Severi S, Milanese R, Lippi M, Langione M, Murano C, Meoni C, Popolizio V, Cospito A, Baruscotti M, Bucchi A, Barbuti A. Caveolin-3 and Caveolin-1 Interaction Decreases Channel Dysfunction Due to Caveolin-3 Mutations. *Int J Mol Sci*. 2024 Jan 12;25(2):980. doi: 10.3390/ijms25020980.

4. Escobar H, di Francescantonio S, Smirnova J, Graf R, Müthel S, Marg A, Zhogov A, Krishna S, Metzler E, Petkova M, Daumke O, Kühn R, Spuler S. Gene-edited primary muscle stem cells rescue dysferlin-deficient muscular dystrophy. *Nat Comms* 2024; in press

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Charité Campus Mitte
Charitéplatz 1, 10117 Berlin
katrin.hahn@charite.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die Hochschulambulanz für Muskelerkrankungen Campus Charité Mitte profitiert insbesondere von ihrem zentralen Standort und ihrer Vernetzung mit anderen Ambulanzen und Instituten innerhalb und außerhalb der Charité. Wir können daher den Patient*innen das gesamte Spektrum moderner neurologischer Diagnostik anbieten. Wir arbeiten in enger Interdisziplinarität mit unseren Kooperationspartnern (Institut für Neuropathologie, Klinik für Kardiologie, Pneumologie, Orthopädie, Rheumatologie, Dermatologie und Neuropädiatrie) und anderen Spezialinstituten (z. B. Institut für medizinische Genetik). Die Patientenfälle werden regelmäßig im Rahmen der neuropathologischen und humangenetischen Fallkonferenz interdisziplinär diskutiert. Für komplexe Diagnostik oder (Infusions-)therapien können unsere Patient*innen stationär auf unsere neurologischen Normalstationen am Campus Mitte und Steglitz aufgenommen werden.

Klinische Schwerpunkte der Muskesprechstunde sind insbesondere Myositiden und hereditäre Myopathien/Muskeldystrophien, wir sehen und diagnostizieren jedoch das gesamte Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen.

Die Sprechstunde findet derzeit einmal wöchentlich nach Voranmeldung und fachärztlicher Überweisung statt.

Zu unseren Forschungsschwerpunkten zählen die Charakterisierung von Pathomechanismen muskulärer Erkrankungen, die translationale Erforschung neuer Therapiestrategien in myofibrillären Myopathien sowie Untersuchungen zur Pathophysiologie und Klassifizierung von Myositiden mit einem Schwerpunkt auf der sporadischen Einschlusskörpermyositis und immunvermittelten nekrotisierenden Myopathie (IMNM). Darüber hinaus bestehen Kooperationsprojekte mit Schwerpunkt Myotone Dystrophie Typ 2/PROMM.

Unsere externen Kooperationspartner sind unter anderem die University of California, Davis und Berkeley, Weill Cornell Medical College, das Friedrich-Baur-Institut München, die University of Cambridge/UK sowie das Leibniz-Institut für Analytische Wissenschaften (ISAS Dortmund).

In der neurologischen Amyloidose-Sprechstunde des Amyloidose Centers Charité Berlin (ACCB) (<https://amyloidosis-center.charite.de/>) beschäftigen wir uns mit den neurologischen Manifestationen der verschiedenen Amyloidosen (ATTR, AL, AA und mehr), und arbeiten in engem interdisziplinärem Austausch mit anderen Fachdisziplinen, insbesondere der Kardiologie und Hämatonkologie zusammen.

Forschungsschwerpunkte sind die Erforschung von Verlaufsmarkern, sowie neuen Therapieansätzen und Therapiestudien in der Amyloidose, insbesondere der Transthyretin-Amyloidose (ATTR) (<https://amyloidosis-center.charite.de/forschung/>).

Externe Kooperationspartner sind nahezu alle Amyloidosezentren in Deutschland (Übersicht unter <https://www.amyloid.de/>).

Schwerpunkte der CMT-Sprechstunde sind die Diagnose, Behandlung, und Trial-Readiness von Patientinnen und Patienten mit hereditären Neuropathien.

Forschungsschwerpunkte sind die Phänotypisierung auf klinischer sowie molekularer Ebene, das besser Verständnis des Erkrankungsverlaufs, sowie innovative Versorgungsansätze und Digitalisierung der Verlaufsbeurteilung.

Externe Kooperationspartner sind unter anderem die Columbia University New York und die University of Miami.

Am Institut für Neuropathologie besteht ein Fokus auf der diagnostischen und wissenschaftlichen Untersuchung von Patienten/Muskelproben mit sämtlichen erworbenen und genetisch basierten Muskelerkrankungen mit dem Schwerpunkt auf seltenen Erkrankungen. Es besteht eine enge Kooperation mit lokalen und institutionell verankerten genetischen Partner*innen/Instituten sowie mit den anderen beteiligten Kliniken und Instituten (u.a. Neurologie, Neuropädiatrie, Rheumatologie, pädiatrische Rheumatologie, Dermatologie, Pulmonologie, etc.)

Spezialambulanzen

- Amyloidosesprechstunde (Amyloidosis Center Charité Berlin (ACCB))
- Muskelsprechstunde
- CMT Sprechstunde
- Fabry Sprechstunde

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Neuropathologisch-neuropädiatrische Konferenz (auch für externe Kolleginnen und Kollegen)
Zweimonatlicher Rhythmus (letzter Freitag ungerade Monate), 11 Uhr
Kontakt: Dr. Corinna Preuße, corinna.preusse@charite.de
- Neuropathologisch-neurologisch/ rheumatologische Fallkonferenz (eine Teilnahme ist nach Anmeldung auch für externe KollegInnen möglich)
In 14-tägigem Rhythmus, mittwochs 12 Uhr, Kontakt: Prof. W. Stenzel, werner.stenzel@charite.de
- Amyloidose Fallkonferenz wöchentlich mittwochs, 14 Uhr (interdisziplinär Neurologie, Kardiologie, Nephrologie, Hämatologie, Gastroenterologie, Nuklearmedizin, Radiologie)
Kontakt: PD Dr. K. Hahn, katrin.hahn@charite.de
- Fabry Fallkonferenz erster Mittwoch im Monat, 14.30 Uhr (interdisziplinär Neurologie, Kardiologie, Nephrologie, Hämatologie, Gastroenterologie, Radiologie)
Kontakt: PD Dr. K. Hahn, katrin.hahn@charite.de
- Neuromuskuläres Symposium „Neuromuskulär im Fokus“
Die Veranstaltungen finden zwei- bis dreimal im Jahr in Kooperation mit Medpoint statt (Übersicht unter <https://medpoint-gmbh.de>)

Netzwerkbeteiligungen

- Myositisnetz (Leitung Prof. W. Stenzel/ Prof. J. Schmidt) (DGM)
- LGMD-Diagnosegruppe (DGM)
- HMSN-Diagnosegruppe (DGM)

- Europäische CMT Federation (ECMTF)
- European CMT Research Association (ECRA)
- Teilnahme und Kooperation aller Beteiligten des neuromuskulären Standorts Charité

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- PD Dr. K. Hahn: Hercules Study (Myotone Dystrophie), Registerstudien (ACCB Register, CMT Register, MyoReg)
- Für die Amyloidosestudien sei auf unsere Website verwiesen: <https://amyloidosis-enter.charite.de/forschung/>

Publikationen

1. ACCB: ORCID Katrin Hahn 0000-0002-6013-0072, Bettina Heidecker 0000-0002-3811-7920, Sebastian Spethmann 0000-0003-0987-8007, Daniel Messroghlii 0000-0003-1331-5004, Christoph Wetz 0000-0002-7392-1375, Gina Barzen 0000-0002-1329-2159, Helena F. Pernice 0009-0001-8711-5526
2. Muskel: ORCID Katrin Hahn 0000-0002-6013-0072, Felix Kleefeld <https://orcid.org/0000-0002-0643-7313>; Agata Mossakowski <https://orcid.org/0000-0001-5792-4501>
3. CMT: ORCID Katrin Hahn 0000-0002-6013-0072, Helena F. Pernice 0009-0001-8711-5526

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
DRK Kliniken Berlin Westend
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin
a.moers@drk-kliniken-berlin.de
www.drk-kliniken-berlin.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Standort Westend: Radiologie, Kardiologie, Intensivmedizin, Humangenetik
- Orthopädie: Charité und Helios Klinikum Emil-von-Behring
- Pneumologie und Beatmungsmedizin Sana Klinikum Lichtenberg

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

- Berliner Transitionsprogramm; Mitarbeit in der AG Transition der DGJK, DGIM, DGN
- Kinderschutzhotline (Kooperation mit den Universitäten Ulm (federführend), Freiburg, HH-Eppendorf)

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Teilnahme an Kongressen der DGKJ, GNP, DGM und überregionalen Fortbildungen
- AG Neuropädiatrie Berlin
- Qualitätszirkel Neuropädiatrie der ÄKB
- Fortbildungen im Rahmen des NMZ

Netzwerketeiligungen

- SMARtCARE
- MD-NET

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- SMARtCARE
- INTEGRATE
- Einzelprojekte mit dem Institut für Neuro-pathologie und der Klinik für Neuropädiatrie der Charité

Sonstige Aktivitäten

- Kooperation mit dem Landesverband der DGM
- Teilnahme am Eltern-Gesprächskreis

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale. Kooperationen

Etablierung einer Video-basierten Bewegungsanalyse für Kinder und Jugendliche mit einer neuromuskulären Erkrankung

Publikationen

1. Dannenberg F., Von Moers A., Bittigau P. et al. A Novel De Novo Gain-of-Function CACNA1D Variant in Neurodevelopmental Disease With Congenital Tremor, Seizures, and Hypotonia. *Neurol GeneT* 2024 Sep 6;10(5):e200186. doi: 10.1212/NXG.000000000200186. eCollection 2024 Oct.

Siehe auch Publikationen Claudia Weiß, Neuropädiatrie Charité

Neuromuskuläres Zentrum Brandenburg

Sprecher NMZ und Klinik:

Dr. Albert Grüger

*Klinik für Neurologie mit Krankenhausambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen
Oderberger Straße 8, 16225 Eberswalde*

Stellv. Sprecher:

Prof. Dr. Jens Schmidt

*Immanuel Klinik Rüdersdorf
Universitätsklinikum der Medizinischen
Hochschule Brandenburg
15562 Rüdersdorf bei Berlin*

Allgemeine Beschreibung des NMZ/ Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum im Land Brandenburg nimmt unverändert die Aufgabe wahr, in Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. eine möglichst flächendeckende, bestmöglich erreichbare und gleichsam qualitativ hochwertige Versorgung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen sicher zu stellen. Im Jahr 2024 konnte eine weitergehende Verstärkung des Zentrums erzielt werden.

Ein zentrales Element der Zusammenarbeit stellen die monatlichen Zentrumssitzungen dar, die neben organisatorischen Inhalten vor allem als neuromuskuläre Fortbildungen fungieren, die durch die Landesärztekammer jeweils zertifiziert werden. Es werden Fachvorträge von Teilnehmer:innen des eigenen neuromuskulären Zentrums ebenso wie von externen Referent:innen gehalten. Einen wichtigen Anteil

an der Sitzung stellen die interdisziplinären Fallvorstellungen dar, die nicht nur dazu dienen, den Betroffenen bestmögliche Beratung und Behandlung zukommen zu lassen, sondern auch einen wichtigen Beitrag zur Fortbildung und Qualitätskontrolle zu liefern. An der Zentrumssitzung nimmt regelmäßig ein Vertreter des Landesverbandes der DGM teil.

Am Standort Rüdersdorf hat sich die Erstaufarbeitung von diagnostischen Muskel- und Nervenbiopsien etabliert. Über das Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen Ostbrandenburg (ZENOB; <https://zenob.immanuel.de>) können ambulante Biopsien vollumfänglich angeboten werden.

Es haben im Rahmen der universitär-neurologischen Fortbildungsveranstaltung der MHB mehrere Vorträge zu neuromuskulären Erkrankungen stattgefunden wie z. B. zur Myositis und CIDP. Mehrere Referent:innen des NMZ Brandenburg haben darüber hinaus an verschiedenen ärztlichen Fortbildungsveranstaltungen und Beiträgen zu Qualitätszirkeln aktiv mitgewirkt, u. a. zu Polyneuropathien, Myasthenie, CIDP, Myositis und Neuropathie. Hierbei wurden insbesondere auch Beiträge für die DGM und andere Patientenselbsthilfegruppen referiert. Eine besondere Veranstaltung hat am 23. November 2024 stattgefunden mit einem neurologisch-rheumatologischen Symposium in Berlin, an dem sich neuromuskuläre Expert:innen aus der Region aktiv beteiligt haben und unter anderem die aktuellen Standards der Diagnostik und Therapie der Myositis dargestellt haben.

Am Fachklinikum Brandenburg in Brandenburg an der Havel hat Frau Dr. Hofmann-

Shen als Leitung der Neurologie die Arbeit im neuromuskulären Bereich fortgeführt.

Die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Neuromuskulären Erkrankungen erfolgt unverändert durch Fachärzt:innen mit Schwerpunkt Kinderneurologie und über multiprofessionelle Versorgungsangebote der vier sozialpädiatrischen Zentren im Land Brandenburg. Hier erfolgt neben einer hochspezialisierten ärztlichen Versorgung eine fachspezifische genetische Abklärung und leitliniengerechte Betreuung der Patientinnen und Patienten im Alter von 0 bis 18 Jahren. Die Etablierung von Transitionssprechstunden im Rahmen der MHB Standorte und darüber hinaus wird angestrebt.

In der Klinik für Internistische Rheumatologie, Osteologie und spezielle Schmerztherapie (Chefärztin Dr. Gabriele Zeidler), Johanniter Krankenhaus Treuenbrietzen, werden schwerpunktmäßig entzündliche Myopathien behandelt, bei denen eine rheumatische Genese möglich ist. Hier stehen insbesondere bei Nierenbeteiligung auch eine weiterführende nephrologische Diagnostik und Dialysemöglichkeiten zur Verfügung. Die differenzierte Abklärung und Therapie einer potentiellen Lungenbeteiligung erfolgt in Kooperation mit der Pneumologischen Klinik des Hauses (Chefarzt Dr. Konrad Wetzler), die seit 2023 unter anderem auch als Weaningzentrum zertifiziert ist.

Für den Bereich entzündlicher Muskelerkrankungen (Myositis) sind neben dem Johanniter-Krankenhaus in Treuenbrietzen mehrere Kliniken bzw. Praxen in Brandenburg an der Havel, Berlin-Buch und

Buckow mit fundierter rheumatologischer Expertise in diesem Bereich hinzugekommen. Hierdurch wird dem erweiterten Bedarf und den Möglichkeiten neuer Therapieformen und aktueller klinischer Studien entsprechend Rechnung getragen.

Publikationen

1. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024;23(11):1133-1146. IF 2023: 46.5
2. Lilleker JB, Naddaf E, Saris CGJ, Schmidt J*, de Visser M*, Wehl CC*; 272nd ENMC workshop participants. 272nd ENMC international workshop: 10 Years of progress - revision of the ENMC 2013 diagnostic criteria for inclusion body myositis and clinical trial readiness. 16-18 June 2023, Hoofddorp, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2024; 37:36-51. *Co-organizers. IF 2023: 2.7
3. Loganathan A, Zanframundo G, Yoshida A, Faghihi-Kashani S, Bauer Ventura I, Dourado E, Bozan F, Sambataro G, Yamano Y, Bae SS, Lim D, Ceribelli A, Isailovic N, Selmi C, Fertig N, Bravi E, Kaneko Y, Saraiva AP, Jovani V, Bachiller-Corral J, Cifrian J, Mera-Varela A, Moghadam-Kia S, Wolff V, Campagne J, Meyer A, Giannini M, Triantafyllias K, Knitza J, Gupta L, Molad Y, Iannone F, Cavazzana I, Piga M, De Luca G, Tansley S, Bozzalla-Cassione E, Bonella F, Corte TJ, Doyle TJ, Fiorentino D, Gonza-

lez-Gay MA, Hudson M, Kuwana M, Lundberg IE, Mammen AL, McHugh NJ, Miller FW, Montecucco C, Oddis CV, Rojas-Serrano J, Schmidt J, Scirè CA, Selva-O'Callaghan A, Werth VP, Alpini C, Bozzini S, Cavagna L, Aggarwal R; CLASS Project. Agreement between local and central anti-synthetase antibodies detection: results from the Classification Criteria of Anti-Synthetase Syndrome project biobank. *Clin Exp Rheumatol*. 2024;42(2):277-287. IF 2023: 3.4

4. Faghihi-Kashani S, Yoshida A, Bozan F, Zanframundo G, Rozza D, Loganathan A, Dourado E, Sambataro G, Ventura IB, Bae SS, Lim D, Gallegos DR, Yamano Y, Selva-O'Callaghan A, Mammen AL, Scirè CA, Montecucco C, Oddis CV, Fiorentino D, Bonella F, Miller FW, Lundberg IE, Schmidt J, Rojas-Serrano J, Hudson M, Kuwana M, González-Gay MA, McHugh N, Corte TJ, Doyle TJ, Werth VP, Gupta L, Roman DIP, Bianchessi LM, Devarasetti PK, Shinjo SK, Luppi F, Cavazzana I, Moghadam-Kia S, Fornaro M, Volkmann ER, Piga M, Loarce-Martos J, De Luca G, Knitza J, Wolff-Cecchi V, Sebastiani M, Schifffenbauer A, Rider LG, Campanilho-Marques R, Marts L, Bravi E, Gunawardena H; CLASS project participating investigators; Aggarwal R, Cavagna L. Clinical Characteristics of Anti-Synthetase Syndrome: Analysis from the CLASS project. *Arthritis Rheumatol*. 2024 [e-publication ahead of print] IF 2023: 11.4

5. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlawke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders. *Nervenarzt*. 2024 Aug;95(8):721-729. IF 2023: 0.9

6. [parallel publication: *Radiologie (Heidelb)*. 2024 Aug;64(8):653-662. IF 2023: 0.7] Hum RM, Lilleker JB, Lamb JA, Oldroyd AGS, Wang G, Wedderburn

LR, Diederichsen LP, Schmidt J, Danieli MG, Oakley P, Griger Z, Nguyen Thi Phuong T, Kodishala C, Vazquez-Del Mercado M, Andersson H, De Paepe B, De Bleeker JL, Maurer B, McCann L, Pipitone N, McHugh N, New RP, Ollier WE, Krogh NS, Vencovsky J, Lundberg IE, Chinoy H; MYONET Registry. Comparison of clinical features between patients with anti-synthetase syndrome and dermatomyositis: results from the MYONET registry. *Rheumatology (Oxford)*. 2024;63(8):2093-2100. IF 2023: 4.7

Neuromuskuläres Zentrum Dresden

Sprecher:

*PD. Dr. med. René Günther
Klinik und Poliklinik für Neurologie /
DINZ/Haus 27
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
T 0351 4583565
kontakt@neuro.med.tu-dresden.de
http://www.neuro.med.tu-dresden*

Stellvertretende Sprecherin:

*Dr. med. Ulrike Reuner
Oberärztin - Klinik und Poliklinik für
Neurologie
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
Dresden*

Kooperierende Kliniken, Institute und Zentren am UniversitätsNeuroMusku- läresCentrum Dresden (UNMC)

www.ukdd.de/unmc

- Klinik und Poliklinik für Neurologie
- Abteilung Neuropädiatrie und
- Integriertes Sozialpädiatrisches
- Zentrum, iSPZ
- Sächsisches Kinderpalliativzentrum
- Klinik und Poliklinik für Kinder-
und Jugendmedizin
- UniversitätsCentrum für Orthopädie
- Unfall- & Plastische Chirurgie
- Medizinische Kliniken und Polikliniken
am UKD mit den Arbeitsbereichen Kar-
diologie/Pulmologie/Rheumatologie
- Institut für Klinische Genetik
- Institut für Pathologie /Neuropathologie
- Institut für Diagnostische Radiologie
- UniversitätsPhysiotherapie Zentrum,
UPZ
- Zentrum für Seltene Erkrankungen (USE)
- Zentrum für Palliativmedizin (UPC)

Allgemeines zum NMZ Dresden

Auch im Jahr 2024 haben am Dresdner Neuromuskulären Zentrum der DGM mehrere Kliniken, Abteilungen, Institute und Zentren in bewährter Weise zusammengearbeitet, um Patientinnen und Patienten und Ratsuchende mit Erkrankungen der Muskulatur und des peripheren Nervensystems fach- und berufsgruppenübergreifend zu betreuen.

Seit Anfang 2022 sind die neuromuskulären Universitätsambulanzen im UniversitätsNeuromuskulären Centrum (UNMC) integriert. Das UNMC umfasst die Abteilungen: Neurologie samt AG Mitochondriale Erkrankungen, Neuropädiatrie, Pädiatrie, Innere Medizin, Orthopädie, Unfall- und plastische Chirurgie, Neuroradiologie, Pathologie, Genetik und das Zentrum für Seltene Erkrankungen. Die Zusammenfassung der Einzelambulanzen ist zur Straffung der Organisation sowie zur Verbesserung der Außerdarstellung des Zentrums hilfreich. Eine gemeinsame Website des UNMC und des Dresdner Neuromuskulären Zentrums der DGM wurde für Patienten und Zuweiser erstellt (www.ukdd.de/unmc).

Fort- und Weiterbildung, Teilnahme an Kongressen und weiteren Veranstaltungen

Mit dem diesjährigen Dresdner Kolloquium Neuromuskuläre Erkrankungen bot das UNMC zum siebten Mal eine lokale Fortbildungsveranstaltung mit dem Fokus auf neue Therapieoptionen für regional tätige Ärzte und Interessierte an. Die Mitglieder des UNMC boten in verschiedenen Fortbildungen (webbasiert und Präsenzformate) für

Ärzte zu neuromuskulären Themen an. Darüber hinaus erfolgte die aktive Teilnahme an mehreren virtuellen Advisory-Boards zu verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen.

Das UNMC präsentierte sich 2024 auf den MND-Net-Meetings, dem 97. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN), der Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP) in Stuttgart 2024, dem 10. Kongress der European Academy of Neurology und dem 29. Congress of the World Muscle Society jeweils mit Posterbeiträgen oder Vorträgen.

Falldiskussionen und Austausch zu organisatorischen Themen fanden in Histologie-Besprechungen und Jour fixe regelmäßig statt. An den interdisziplinären Fallkonferenzen des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen (USE) nehmen Vertreter des Muskelzentrums regelmäßig teil. Neben den Fallkonferenzen finden sog. „Große Board-Veranstaltungen“ mit erweitertem Personenkreis alle 8 Wochen statt. Myo- und neuropathologische Fallkonferenzen des UNMC, die fach- und berufsgruppenübergreifend offen waren, konnten 2024 in größeren Intervallen realisiert werden.

Auch im Jahr 2024 waren Frau Dr. Ulrike Reuner, Frau Prof. Dr. Maja von der Hagen und Herr Prof. Dr. Jürgen Dinger regelmäßig als Dozenten an der Akademie für Palliativmedizin und Hospizarbeit Dresden bzw. an der Dresden International University (DIU) zu Gast.

In der studentischen Ausbildung an der Medizinischen Fakultät der TU Dresden (Hauptvorlesung, Untersuchungskurse, PJ-Unterricht, Summer School) sind „Neuromuskuläre Themen“ sowohl in der Neurologie als auch in der Neuropädiatrie fest verankert.

Universitätsambulanzen für erwachsene Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen an der Klinik und Poliklinik für Neurologie

Universitätsambulanz für Myo- und Neuropathien

*(Leiter: Dr. J. Schäfer) und AG für mitochondriale Erkrankungen
(Leiterin: Dr. S. Jackson)*

Die Myo- und Neuropathie-Ambulanz versorgt die gesamte Bandbreite an Patienten mit hereditären und erworbenen Myopathien und Neuropathien sowie die myasthenen Erkrankungen; die Motoneuronerkrankungen sind in separaten Spezialsprechstunden ausgegliedert (s.u.). Die molekulargenetische Diagnostik erfolgt gegenwärtig noch teilweise über externe Labors, soll jedoch ab 2025 durch Erweiterung des diagnostischen Angebots (Exom, Genom) der AG mitochondriale Erkrankungen (s.u.) intern im UNMC erfolgen. Hierdurch können klinische und genetische Diagnostik zur Verbesserung der Interpretation unklarer molekulargenetischer Befunde enger vernetzt werden.

Patienten mit hereditären Myopathien wird die Möglichkeit des Einschlusses in entsprechende europäische und deutsche Register (z. B. TREAT-NMD) gegeben, was von vielen Patienten wahrgenommen wird.

Neben den Registerstudien wurden 2024 Patienten mit nukleär-kodierten, mitochondrialen Myopathien die Teilnahme an der Phase-III Studie NUPOWER-3 (Elamipretide) angeboten, was von den Patienten auch gerne wahrgenommen wurde. Die Studie ist mittlerweile abgeschlossen, die Auswertung der Ergebnisse wird gegenwärtig durchgeführt.

Die Ambulanz wird ab 2025 als Studienzentrum an der MyCLAD-Studie (therapie-refraktäre Myasthenien) teilnehmen und wird so auch für therapieschwierige Myasthenie-Patienten eine alternative Therapieoption anbieten können.

Über das Infusionszentrum der Neurologischen Universitätsklinik können regelmäßig zu applizierende Infusionstherapien (z. B. IVIG, Efgartigimod, Eculizumab, Ravulizumab) auf ambulanter Basis verabreicht werden, wobei zur Entspannung der engen terminlichen Situation am Infusionszentrum sowie zur Erleichterung für die Patienten zunehmend auf subkutane Selbst-Applikation oder Gabe via Home-service (z. B. Alglucosidase, Ravulizumab) umgestellt wird. Des Weiteren erfolgt im Muskelzentrum die genterapeutische Behandlung von Patienten mit Mutationen im Transthyretin-Gen.

Das in 2022 begonnene Projekt zur Evaluation von Biomarkern bei Myopathien mit ZNS-Beteiligung (z. B. DM1, DM2, FSHD) wurde auch in 2024 fortgesetzt.

Im Rahmen der Universitätsambulanz für Myo- und Neuropathien werden ebenfalls die Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen betreut, es besteht die Möglichkeit des Einschlusses in das deutsche Patientenregister für mitochondriale Erkrankungen (www.mitoregister.org).

Wegen anhaltender Umbaumaßnahmen am Universitätsklinikum konnten leider die Forschungsaspekte der AG Mitochondriale Erkrankungen nur eingeschränkt weiterverfolgt werden. Die Umbaumaßnahmen werden Anfang 2025 abgeschlossen sein, sodass dann die AG in ein neues Gebäude ziehen und die Forschungstätigkeit

wieder aufnehmen kann. Bis dahin liegt der Schwerpunkt der Arbeiten der AG auf dem Ausbau des diagnostischen Angebots. Die Reakkreditierung der AG für die mitochondriale Diagnostik durch die Deutsche Akkreditierungsstelle (DAkkS) wurde in 2024 erfolgreich bestätigt.

Universitätsambulanz für myasthene Syndrome und Mb. Wilson

(Leitung: Dr. U. Reuner)

In der Myasthenieambulanz werden überwiegend Patientinnen und Patienten mit therapieschwierigen bzw. therapie-refraktären Verläufen behandelt.

Bereits vor Zulassung von Efgartigimod konnten wir uns mit der Substanz im Rahmen eines Härtefallprogrammes für Antikörper-negative Patienten vertraut machen. Seit Zulassung ist die Substanz für ausgewählte Betroffene mittlerweile etabliert, wobei besonders auswärtige Patientinnen und Patienten von der „Vorortbetreuung“ via Homeservice profitieren. Die Therapie mit Eculizumab und Ravulizumab erfolgt in bewährter Weise im Infusionszentrum der Klinik.

Arbeitsgruppe und Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen

(Leiter: PD Dr. R. Günther)

Websites: www.als-dd.de und <https://stiftung-hochschulmedizin.de/als-forschung/>

Die Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen der Abteilung Neurologie ist Behandlungs- und Beratungszentrum der DGM für erwachsene Patientinnen und Patienten mit 5q-Spinaler Muskeldystrophie (SMA) für die medikamentöse Behandlung mit Nusinersen und Risdiplam

(<https://dgm-behandlungszentren.org/>). Neben zahlreichen klinischen Pilotprojekten zu den Krankheitsbildern Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) und SMA werden Patientinnen und Patienten mit Motoneuronerkrankungen in verschiedene Register eingeschlossen. Neben dem deutschen Motoneuron-Netzwerk (MND-Net) und dem SMARTCare-Register ist die Abteilung am Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE) angebunden und in den Studien Describe-ALS und DZNE-Brain-Bank aktiv. Bei weiterhin bestehendem Bedarf an validen Biomarkern zur Krankheits-/Therapiemonitorierung konzentrieren sich die Forschungsbemühungen auf diese Themen. Das Projekt „Muskeldestruktionsparameter als Biomarker bei der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie“ wurde wie geplant gestartet, die Proben aus dem MND-Net und den Partnerkliniken sind größtenteils eingetroffen. Das Projekt wird erfreulicherweise durch die „Initiative SMA“ gefördert und damit abgesichert. Mit ersten Ergebnissen rechnen wir Ende 2025/Anfang 2026.

Patientinnen und Patienten mit ALS-Erkrankung haben zudem die Möglichkeit an multizentrischen Arzneimittelstudien teilzunehmen. In 2024 wurden mehrere AMG-Studien abgeschlossen und die Studie LIPCAL-ALS-2 im Dezember initiiert. Eine Teilnahme an weiteren Arzneimittelstudien wird in 2025 erwartet. Die Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen nahm am Arzneimittel-Härtefallprogramm Tofersen für Patienten mit SOD1-Mutations-assoziiierter ALS teil, mehrere Patientinnen und Patienten wurden im Rahmen des Programms behandelt. Nach Zulassung von Tofersen Mitte 2024 erfolgt unverändert die Behandlung nach etabliertem Schema mit Beteiligung an Beobachtungsstudien.

Die psychosozialen Unterstützungsangebote (z.B. psychologisch geleitete Angehörigengruppe) sind Spendenmittel-finanziert, wir freuen uns auch in 2024 wieder von verschiedenen Spendern Unterstützung erhalten zu haben. Im Oktober 2024 fand der diesjährige ALS-Infotag für Patientinnen und Patienten und Angehörige in Dresden statt, unterstützt wurde die Veranstaltung von verschiedenen Sponsoren und der DGM.

Mit dem Projekt „Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patientinnen und -Patienten in Deutschland“ initiierte unsere Arbeitsgruppe 2022 eine deutschlandweite, multizentrische Befragungsstudie mit dem Ziel die derzeitige Versorgung von Patientinnen und Patienten mit ALS in Bezug auf psychosoziale und palliative Aspekte zu untersuchen. Das Projekt wird von der DGM, ALS association, Zambon und ITF Pharma unterstützt. Die Ergebnisse könnten helfen zukünftig die psychosozialen und palliativen Versorgungskonzepte und deren notwendige Finanzierung zu verbessern. Das geplante Rekrutierungsziel von 500 Patientinnen und Patienten wird bis Ende Dezember 2024 erreicht, wir freuen uns über und bedanken uns für die starke Beteiligung der Kooperationszentren. Erste Ergebnisse erwarten wir in Q1/2 2025. Neben klinisch-wissenschaftlichen Forschungsbemühungen finden über Kooperationsprojekte experimentelle Untersuchungen an Zellkultur- und Tiermodellen zur Krankheitsmodellierung, Beschreibung von Pathomechanismen und Screening von Therapiesubstanzen statt, u.a. in Kooperation mit Arbeitsgruppen des Center for Regenerative Therapies Dresden (CRTD) und DZNE Dresden.

Registerstudien an der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen

- SMartCare: Longitudinale Datensammlung von Patientinnen und Patienten mit Spinaler Muskelatrophie
- Studienleitung: Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin sowie alle SMARTCare-Zentren
- MND-Net: Longitudinale Daten- und Bioprobensammlung von Patientinnen und Patienten mit Motoneuronerkrankungen. Studienleitung: Universitäts- und Rehabilitationskliniken Ulm und MND-Net-Zentren
- DZNE Describe ALS/FTD: Longitudinale Daten- und Bioprobensammlung von Patientinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose. Studienleitung: Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE), Bonn.
- DZNE BrainBank: Autopsien mit Gewebespende (Hirn, Rückenmark) von Patientinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen degenerativen Erkrankungen. Studienleitung: Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE), Bonn.
- Ambulanzpartner Netzwerk und Versorgungsplattform: Longitudinale Datensammlung von Patientinnen und Patienten mit Motoneuronerkrankungen (insbesondere Versorgungsdaten) und Versorgung (Hilfsmittel, Medikamente etc.). Leitung: ALS-Ambulanz der Charité, Berlin
- ALS-NFL: Biomarker-Studie zu Neurofilament light chain (NfL) bei der ALS. Leitung: ALS-Ambulanz der Charité, Berlin
- ALS-ID: Identifikation genetischer Veränderungen bei ALS. Leitung: ALS-Ambulanz der Charité, Berlin

Aktive multizentrische Studien an der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen und Förderungen 2024

- DAZALS: Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study Evaluating Safety and Efficacy of CORT113176 (Dazucorilant) in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (DAZALS)
- LIPCAL-ALS II: multizentrische, randomisierte, Placebo-kontrollierte Studie, in der eine hochkalorische, fett-basierte Nahrungsergänzung bei Patientinnen und Patienten mit ALS untersucht wird
- DGM + ALS Association Förderung für das Projekt „Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patientinnen und Patienten in Deutschland“
- UKD interne Förderung (MEDDrive) und Förderung durch Initiative SMA für das Projekt „Muskeldestruktionsparameter als Biomarker bei der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie“

Enge Kooperationen der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen Bestehen mit vielen Zentren des deutschen MND-Netzwerk.

Universitätsambulanz für Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen in der Abteilung Neuropädiatrie und dem integrierten Sozialpädiatrischen Zentrum (iSPZ) an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Leitung: Prof. Dr. med. M.von der Hagen, ärztlicher Leiter iSPZ: Dr. med. J. Schallner

Ein Schwerpunkt in der Arbeit des pädiatrisch-neuromuskulären Zentrums liegt seit 2017 auf dem Einsatz von Präzisionsthe-

rapeutika, deren spezialisierter (Vor-) Diagnostik, Nachsorge und Registerteilnahme bei Kindern – und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen (Spinale Muskelatrophie, Muskeldystrophie Duchenne, Mb. Pompe). Dies umfasst auch die weitere Evaluation von möglichen Bio- und funktionellen Markern wie der Hand- und Fingerbeugekraft.

Durch den Einsatz neuer Therapien beschäftigt sich das pädiatrisch-neuromuskuläre Zentrum insbesondere im iSPZ mit möglichen neuen Phänotypmerkmalen und Co-Morbiditäten nach Einsatz der Präzisionstherapeutika so im Rahmen einer nationalen multizentrischen Studie mit der Kognition bei Kindern mit SMA nach Einsatz von Präzisionstherapeutika im ersten Lebensjahr, geplant ist die Teilnahme an einer multizentrischen Studie zur Sprachentwicklung bei Kleinstkindern mit neuromuskulären Erkrankungen.

**Ausgewählte Forschungsaktivitäten/
neue diagnostische und therapeutische
Möglichkeiten/Förderungen – Abteilung
Neuropädiatrie**

SMartCare:

Longitudinale Datensammlung von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie

Kooperationspartner: Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin sowie alle SMARTCare-Zentren

Ansprechpartner für die pädiatrischen Patienten: Dr. med. M. Smitka

Konsortialprojekt INTEGRATE ATMP:

INTEGRATE steht für Integrierte Versorgung Neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment, Gentherapeutika, Register, Arzneimittelsicherheit, strukturierte Therapie-

pfade und Erstattung, <https://integrate-atmp.de/pages/projekt/>

Förderung: Gesamtprojekt wird über vier Jahre ab dem 01.12.2022 aus dem Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesaus-schusses (G-BA) gefördert.

Konsortialpartner: Konsortialführung durch die Klinik für Hämatologie, Onkologie und Rheumatologie in Kooperation mit dem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg (UKHD), Partner acht weitere deutsche Universitätsklinik (Berlin, Dresden, Erlangen, Essen, Frankfurt, Hamburg, LMU München, Tübingen).

Ansprechpartner für den Bereich Gentherapie bei Spinaler Muskelatrophie, SMA: Prof. Dr. med. Maja v. der Hagen, Dr. med. M. Smitka

Update AWMF S2k Leitlinie Spinale Muskelatrophie, SMA

Co-Autorin Leitliniengruppe:

Prof. Dr. med. M. von der Hagen

Netzwerk Muskeldystrophie (MD-NET), www.md-net.org

Kooperationspartner: deutschlandweite Arbeitsgemeinschaft, Netzwerkzentrale am Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der Universität München, Bundesministerium für Bildung und Forschung

Ansprechpartner Neuropädiatrie:

Prof. Dr. med. M. von der Hagen

Projekt SMAraGD (= Spinal muscular atrophy – respond to advanced genetic diseases), Förderung durch die Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, DGM (Förderzeitraum 15.1.22 – 31.12.23, Verlängerung bis Sommer 2026) zu „Neuromuskuläre lebenslimitierende Erkrankungen im Kindesalter im Spannungsfeld neuer Therapien und bestehender Versorgungsstruk-

turen am Beispiel der Spinalen Muskeldystrophie Typ 1“

Ansprechpartner Neuropädiatrie: Prof. Dr. med. M. von der Hagen

Sächsisches Kinderpalliativzentrum:

Dr. rer. medic. M Janisch

Kooperation Abteilung Neuropädiatrie und Klinik für Neurologie

Evaluation von Bio- und Funktionsparametern

Erfassung von Kraftparametern der Hand und der Fingerbeugekraft bei neuromuskulären Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

Aspekte der Versorgungsmedizin wie Transition, kognitive Entwicklung

Selbsthilfeaktivitäten

Zum Landesverband Sachsen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke und dem Elternkreis des Landesverbandes Sachsen bestehen seit seiner Gründung traditionell enge Kontakte und ein regelmäßiger Austausch.

- Patienten- und Angehörigengesprächskreis der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen (geleitet von M. Sc. Elisa Aust, Dr. rer. med. Katharina Linse), Kontakt: als-dd@ukdd.de www.als-dd.de
- Elternkreis der Landesgruppe Sachsen
- Kontaktperson Elternkreis: Frau J. Naumann, janet.naumann@dgm.org

Publikationen

1. Schwartz O, ..., Smitka M,; SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Non-randomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 8:e240492. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492

2. Steffens P, ... von der Hagen M, Schallner J, Claussen B, Lode I, ... Johannsen J. Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *J Eur J Paediatr Neurol.* 2024 8;51:17-23. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.05.002.

3. Möller B, ... von der Hagen M, ... Dafsari HS. The expanding clinical and genetic spectrum of DYNC1H1-related disorders. *Brain.* 2024 Jun 8:awae183. doi: 10.1093/brain/awae183. Online ahead of print.

4. Weiß C, ... von der Hagen M, ... Ziegler 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;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. eCollection 2024 Dec. PMID: 39434961

5. Vill K, ... Smitka M, ... SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538

6. Trollmann R, ... von der Hagen M, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis.* 2024; 6;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-z.

7. Günther R, Wurster CD,... Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. eCollection 2024 Apr.
8. Wiesenfarth M, Dorst J, ... Günther R, Vidovic M, ... Ludolph AC. Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *EClinicalMedicine.* 2024 Feb 15;69:102495. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102495. eCollection 2024 Mar.
9. Koch JC, ..., Günther R, ..., Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9.
10. Vidovic M, Menschikowski M, Freigang M, Lapp HS, Günther R. Macrophage inclusions in cerebrospinal fluid following treatment initiation with antisense oligonucleotide therapies in motor neuron diseases. *Neurol Res Pract.* 2024 Feb 22;6(1):11. doi: 10.1186/s42466-023-00305-0.
11. Vidovic M, Lapp HS, Weber C, Plitzko L, Seifert M, Steinacker P, Otto M, Hermann A, Günther R. Comparative analysis of neurofilaments and biomarkers of muscular damage in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun.* 2024 Aug 26;6(5):fcae288. doi: 10.1093/braincomms/fcae288. eCollection 2024.
12. Lapp HS, Freigang M, Friese J, Bernsen S, Tüngler V, von der Hagen M, Weydt P, Günther R. Troponin T is elevated in a relevant proportion of patients with 5q-associated spinal muscular atrophy. *Sci Rep.* 2024 Mar 19;14(1):6634. doi: 10.1038/s41598-024-57185-w.
13. Weber C, Müller A, Freigang M, von der Hagen M, Günther R. 'Reading the palm' - A pilot study of grip and finger flexion strength as an outcome measure in 5q spinal muscular atrophy. *Brain Dev.* 2024 May;46(5):189-198. doi: 10.1016/j.braindev.2024.01.001. Epub 2024 Feb 7.
14. Linse K, ... (et al.), Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1.
15. Bril V, ..., Reuner U, ..., Mondou E. Efficacy and safety of maintenance intravenous immunoglobulin in generalized myasthenia gravis patients with acetylcholine receptor antibodies: A multicenter, double-blind, placebo-controlled trial. *Muscle Nerve.* 2025 Jan;71(1):43-54. doi: 10.1002/mus.28289. Epub 2024 Nov 7.
16. Rösing S, ..., Reuner U, ..., Günther C. Chronic endoplasmic reticulum stress in myotonic dystrophy type 2 promotes autoimmunity via mitochondrial DNA release. *Nat Commun.* 2024 Feb 20;15(1):1534. doi: 10.1038/s41467-024-45535-1.
17. Ibrahim MS, ..., Schaefer J, Siepman T. Meta-analysis of the efficacy and safety of vamorolone in Duchenne muscular dystrophy. *Neurol Sci* 2024 Dec: doi.org/10.1007/s10072-024-07939-1.

Neuromuskuläres Zentrum Freiburg

Sprecher NMZ und Klinik:

PD Dr. Astrid Pechmann

Breisacher Str. 62, 79106 Freiburg

muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de

<https://www.uniklinik-freiburg.de/muskelzentrum.html>

Stellvertretender Sprecher NMZ

und Klinik:

Dr. Johann Lambeck

Klinik für Neurologie und Neurophysiologie

Wie in den früheren Jahren, so standen auch im Jahr 2024 die umfassende medizinische Diagnostik, Betreuung und Therapie von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen im Mittelpunkt unserer Tätigkeit. Frau PD Dr. Astrid Pechmann (Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen) leitet das neuromuskuläre Zentrum Freiburg. Stellvertreter ist Herr Dr. Johann Lambeck (Klinik für Neurologie und Neurophysiologie).

Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Ärztlicher Direktor:

Prof. Dr. Janbernd Kirschner

In der Muskelsprechstunde im SPZ der Kinder- und Jugendklinik Freiburg werden derzeit etwa 500 muskelkranke Kinder und Jugendliche in einem interdisziplinären Team aus Ärzt:innen, Physiotherapeutinnen, Psychologinnen und Sozialpädagoginnen betreut. Die Familien werden zudem durch unsere Case Managerin Sabine Wider unterstützt. Neben den regelmäßigen neu-

ropädiatrischen Verlaufskontrollen werden kardiologische, pneumologische, orthopädische und radiologische Untersuchungen und gegebenenfalls erforderliche stationäre Aufenthalte organisiert. Mittelpunkt bei der Patientenbetreuung ist die interdisziplinäre Beratung und Therapie mit den wissenschaftlich neuesten Behandlungsverfahren, gestützt auf die langjährige Erfahrung der Abteilung. Falls bei Kindern und Jugendlichen eine Heimbeatmung erforderlich ist, erfolgt dies in enger Zusammenarbeit mit den entsprechenden Fachkollegen (Prof. Dr. Hans Fuchs, Dr. Lennart Gunst) innerhalb der Kinder- und Jugendklinik.

Seit Dezember 2016 ist Freiburg als europäisches Referenzzentrum für Muskelerkrankungen ausgewiesen. Aktuelle Informationen können im Internet abgerufen werden (www.euro-nmd.eu). Im Rahmen dieses Netzwerk koordiniert Freiburg den Aufbau eines Europäischen Registers für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen (registry.ern-euro-nmd.eu).

Seit 2017 ist Freiburg als B-Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter des Landes Baden-Württemberg unter der Leitung von Prof. Dr. Janbernd Kirschner ausgewiesen. Freiburg ist zertifiziertes Zentrum zur Anwendung der Gentherapie zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie und fungiert somit auch als Beratungszentrum für Neugeborene, bei denen im Rahmen des Screenings ein Verdacht auf Spinale Muskelatrophie gestellt wurde.

Wissenschaftliche Projekte

Die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelkrankungen beteiligt sich als Zentrum an verschiedenen klinischen Studien zur Testung von Medikamenten zur Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen. Hierzu zählen vorwiegend Studien zur Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne und der Spinalen Muskelatrophie. Aktuelle Informationen sind im Internet zu finden (www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/forschung-und-klinische-studien/klinische-studien-und-register/uebersicht-klinische-studien.html).

SMARtCARE wurde als krankheits-spezifisches Register zur objektiven und systematischen Verlaufsbeurteilung von Patienten mit SMA etabliert. Es handelt sich hierbei um eine gemeinsame Initiative von Neuropädiatern, Neurologen und Patientenorganisationen im deutschsprachigen Raum. Bislang beteiligen sich bei SMARtCARE mehr als 77 Behandlungszentren, sodass bereits Real-World-Daten von mehr als 2.000 Patienten zur Verfügung stehen. Ziel des Registers ist eine prospektive Verlaufsbeobachtung aller SMA Patienten, um ein besseres Verständnis des natürlichen Krankheitsverlaufs sowie des Einflusses verschiedener medikamentöser Therapien zu erreichen.

SCREEN4CARE ist ein Europäisches Projekt mit dem Ziel die Diagnose von Seltenen Erkrankungen zu beschleunigen. Prof. Kirschner leitet innerhalb des Projekts ein Arbeitsgebiet zum genetischen Neugeborenen-screening. In einem Pilotprojekt soll 20.000 Familien für ihre Neugeborenen ein genetischer Test auf rund 200 behandelbare Erkrankungen angeboten werden (www.screen4care.eu).

Neurologische und Neurophysiologische Universitätsklinik

Ärztlicher Direktor:

Prof. Prof h.c. Dr. Dr. h.c. Heinz Wiendl

Der neue Ärztliche Direktor der Abteilung für Neurologie und Klinische Neurophysiologie ist seit 01.10.2024 Herr Prof. Prof. h.c. Dr. Dr. h.c. Heinz Wiendl. Der Leiter der neuromuskulären Sprechstunde der Erwachsenen-neurologie ist seit 05/2019 Herr Dr. Lambeck. In der Neurologischen Universitätsklinik im Neurozentrum werden in der Ambulanz einmal wöchentlich eine neuromuskuläre Spezialsprechstunde (Leiter: Dr. Lambeck, jährlich ca. 150 Patienten), eine ALS-Spezialsprechstunde (Leiter: Dr. Blickhan, jährlich ca. 150 Patienten) sowie eine Myasthenie-Spezialsprechstunde (Leiter: PD Dr. Dersch, jährlich ca. 150 Patienten) abgehalten. Weiterhin besteht innerhalb des Neurozentrums enger Kontakt zu und interdisziplinärer Austausch mit den Kollegen der peripheren Nerven-chirurgie (Leiter: PD Dr. C. Scholz), aber auch mit den Kollegen anderer chirurgischer Abteilungen auf dem Gebiet der peripheren Nervenverletzungen. Im 2-monatlichen Rhythmus wird zu letzterem ein entsprechendes interdisziplinäres Board abgehalten. Die Neurologische Abteilung ist auch durch die Deutsche Myastheniegesellschaft e.V. (DMG) zertifiziert (Rezertifizierung 2022 erfolgt). In der Infusionsambulanz (10 Plätze) finden bei neuromuskulären Patienten täglich i.v. und s.c. Gaben u.a. von Immunglobulinen und Rituximab, aber auch Al- und Avalglucosidase alfa, Vutrisiran, Patisiran und Infliximab sowie Efgartigimod und Ravulizumab statt (jährlich ca. 2500 Vergaben). Weiterhin gibt es für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen (gemäß Versorgungsauftrag u.a. Myopathien, neuromuskuläre Übertragungsstörungen, Vor-

derhornkrankungen) die Möglichkeit einer tagesstationären Abklärung (jährlich ca. 250 Patienten), bei der Patienten auch interdisziplinär untersucht und durch das erfahrene Therapeutenteam mitbeurteilt und ggf. behandelt werden. Bei den chronisch Erkrankten können so Therapiepläne und -berichte erstellt und den niedergelassenen Kolleginnen und Kollegen im Arztbrief weitergeleitet werden. Verantwortlich für die Sprechstunden und die Tagesklinik ist Herr Dr. Lambeck als Leiter der neurologischen Ambulanz und Tagesklinik. In manchen Fällen ist darüberhinausgehend eine stationäre Aufnahme und Abklärung bzw. Behandlung vonnöten, welche die Abteilung je nach Ausprägung der Symptomatik bzw. Akuität des Geschehens auf verschiedenen Normalstationen, aber auch auf der rein neurologisch geführten Intensivstation (Leiter: PD Dr. Niesen) anbietet.

Neben der klinisch-neurologischen Einschätzung werden je nach Fragestellung und unter Supervision von Herrn Dr. Lambeck (Leiter der elektrophysiologischen Labore und Ausbilder der Deutschen Gesellschaft für klinische Neurophysiologie für EMG und EP) täglich vielfach elektroneuro- und -myographische Untersuchungen sowie evozierte Potentiale durchgeführt. Weiterhin besteht die Möglichkeit, strukturelle Veränderungen von Nerven und Muskulatur, aber auch Faszikulationen via hochauflösendem Muskel-/Nervenschall direkt zu visualisieren und z. B. auch Muskelbiopsien zu planen und Injektionen von Botulinumtoxin, Kortison oder Lokalanästhetika vorzunehmen (Dr. Lambeck ist Stufe II Ausbilder der DEGUM für Nerven-/Muskel-Ultraschall). Zusätzlich besteht hier im Rahmen einer engen Kooperation mit den Kollegen der Neuroradiologie die Möglichkeit, periphere Nerven

und Muskeln MR-tomographisch darzustellen. Muskelbiopsien werden durch die Kollegen der Neurochirurgie (Leiter der peripheren Nerven Chirurgie: Dr. C. Scholz) entnommen und durch die Kollegen der Neuropathologie (Dr. Doostkam) histopathologisch beurteilt. Regelmäßig erfolgen auch die Blutentnahme zur genetischen Testung (Dr. Lambeck ist im Besitz der Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung gemäß § 7 Absatz 3 und § 23 Absatz 2 Nr. 2a Gendiagnostikgesetz) sowie ggf. die Weiterleitung der Patienten zur Beratung an die Kollegen des Instituts für Humangenetik.

Um ALS-Patienten im Krankheitsverlauf unkompliziert und zeitnah Hilfestellung anzubieten, hat sich das interdisziplinäre ALS-Kompetenznetz am Universitätsklinikum Freiburg bewährt. Weiterhin assoziiertes Mitglied des Neuromuskulären Zentrums Freiburg ist die Klinik für Neurologie und Neurogeriatrie des Ortenau-Klinikums Lahr unter der Leitung von PD Dr. Christian Blahak.

Analyse von Muskel- und Nervenbiopsien (Institut für Neuropathologie im Neurozentrum)

Die Analyse von Muskel- und Nervenbiopsien erfolgt im Institut für Neuropathologie (Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. Marco Prinz). Pro Jahr werden Muskel- und Nervenbiopsate aus dem Universitätsklinikum Freiburg sowie von zahlreichen auswärtigen Kliniken im Bereich neuromuskuläre Pathologie analysiert. Es wird dabei die differenzierte myo- und neuropathologische Diagnostik aller myogenen und neuromuskulären Erkrankungen durchgeführt. Dazu gelangen neben der Routinehistologie mit

Standardfärbungen die notwendigen und umfangreichen histochemischen, enzymhistochemischen und immunhistochemischen Untersuchungen (u. a. Dystrophin, Spektrin, sämtliche Sarkoglykanproteine, Merosin, Kollagen VI, Alpha-Dystroglykan sowie Intermediärfilamente wie Desmin und Titin) zum Einsatz. Ergänzt werden diese Untersuchungen durch computergestützte Morphometrie von Nerv und Muskel sowie durch Membranproteinanalysen im Westernblot.

Zusätzlich notwendige biochemische Untersuchungen, molekulargenetische Untersuchungen und andere Analysen erfolgen in Zusammenarbeit mit anderen Instituten.

Klinik Angeborene Herzfehler/ Pädiatrische Kardiologie in der Kinder- und Jugendklinik

Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Brigitte Stiller

Hier erfolgt die ausführliche kardiologische Diagnostik und Therapie von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen. Erwachsene Patienten können kardiologisch in der Medizinischen Universitätsklinik, Abteilung für Kardiologie (Ärztlicher Direktor Prof. Dr. Dirk Westermann) behandelt werden, aber auch weiter in der Abteilung für Angeborene Herzfehler/Pädiatrische Kardiologie in der Kinder- und Jugendklinik des Universitätsklinikums Freiburg. Alle erforderlichen Untersuchungs- und Behandlungsverfahren stehen hier zur Verfügung.

Sektion Kinderorthopädie, Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie

Sektionsleiterin Dr. K. Kuminack

Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen werden in der Sektion ambulant und stationär untersucht und behandelt. Die Sprechstunde für Kinder und Jugendliche leitet Frau Dr. Kuminack. Das Angebot der Versorgung reicht von der radiologischen Diagnostik über die orthopädische Beratung bis hin zu speziellen Hilfsmittelversorgungen und Operationen.

Klinik für Pneumologie der Universitätsklinik

Ärztliche Direktorin:

Prof. Dr. MPH med. Daiana Stolz

Für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen bietet die Klinik eine diagnostische Abklärung mit Messung der Lungenfunktion und Atemmuskulaturkraft an. Falls erforderlich, erfolgt die Einleitung und Kontrolle einer außerklinischen Beatmung, entweder als nichtinvasive Beatmung via Gesichtsmaske oder invasive Beatmung via Tracheostoma. Schlafbezogene Atemstörungen können in einem Schlaflabor weiter abgeklärt und gegebenenfalls entsprechend therapiert werden. Zuständig für die Betreuung von neuromuskulären Patienten ist Herr PD Dr. Sebastian Fähndrich. Forschungsschwerpunkte der Abteilung sind die technischen und physiologischen Aspekte der nichtinvasiven Beatmung, die gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Patienten mit außerklinischer Beatmung und die Messung der Atemmuskelfunktion.

Institut für Bewegungs- und Arbeitsmedizin der Medizinischen Universitätsklinik

Ärztlicher Leiter Prof. Dr. Peter Deibert

Das Institut bietet die Myopathie-Diagnostik mittels Spiroergometrie und Laktat-schämietestung an. Neben genauen Aussagen über die körperliche Leistungsfähigkeit aus Laktat- und Atemgasanalyse liefern diese Untersuchungen durch die Überprüfung des Laktat- und Ammoniakstoffwechsels unter Belastung vor allem Hinweise auf das Vorliegen metabolischer Muskelerkrankungen wie z.B. McArdle-Syndrom, MAD-Mangel oder Mitochondriopathien. Darüber hinaus ist eine differenzierte Bestimmung der Körperkomposition durch Bioimpedanzanalyse und BodPod® möglich.

Institut für Humangenetik

*Ärztliche Direktorin:
Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer*

Das Institut für Humangenetik führt im Rahmen von interdisziplinären Sprechstunden für klinische Genetik umfassende humangenetische Beratung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und ihren Familien durch, die durch sozialrechtliche und psychosoziale Beratung einer Sozialarbeiterin ergänzt werden können. Das Institut für Humangenetik bietet darüber hinaus umfassende molekulargenetische und zytogenetische Diagnostik für Patienten mit Muskelerkrankungen an. Die Laboranalysen werden mit den modernsten Sequenziertechnologien (Next Generation Sequencing NGS) im Rahmen von Genpanel-Untersuchungen, Whole-Exome-Sequenzierungen (WES) oder Whole-Genome-Sequenzierungen (WGS) durchgeführt. Mit

diesen Methoden können Mutationen in sämtlichen Genen, die mit erblichen Muskelerkrankungen bzw. neuromuskulären Erkrankungen assoziiert sind, analysiert werden. Je nach Fragestellung kommt die konventionelle Sanger-Sequenzierung zur Einzel-Gen-Diagnostik oder zur Überprüfung bekannter familiärer Mutationen zum Einsatz. Ebenso werden sowohl Fragmentlängenanalysen als auch Untersuchungen zur Feststellung von Deletionen, Duplikationen und Gendosis (z.B. aCGH (Array-based Comparative Genomic Hybridization) und MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) durchgeführt.

Zwischen dem Institut für Humangenetik und dem Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE, <https://www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html>) besteht eine enge Kooperation bei diagnostischen Anfragen für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Für Patienten, die sich zur weiteren Abklärung einer seltenen neuromuskulären Erkrankung direkt an das A-Zentrum wenden, bietet das Institut für Humangenetik sowohl die umfassende genetische Diagnostik, als auch eine persönliche Beratung zur Diagnose und Befunderläuterung im Rahmen einer humangenetischen Sprechstunde an.

Publikationen

1. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koebel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste

G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538

2. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. 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, Kölbl 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, Flegler 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 study group. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854

3. 2024 update: European consensus statement on gene therapy for spinal muscular atrophy. Kirschner J, Bernert G, Butoianu N, De Waele L, Fattal-Valevski A, Haberlova J, Moreno T, Klein A, Kostera-Pruszczyk A, Mercuri E, Quijano-Roy S, Sejersen T, Tizzano EF, van der Pol WL, Wallace S, Zafeiriou D, Ziegler A, Muntoni F, Servais L. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024 Jul;51:73-78. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.06.001. Epub 2024 Jun 8. PMID: 38878702

4. 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. 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, Haselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. *Lancet Reg Health Eur*. 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanep.2024.101092. eCollection 2024 Dec. PMID: 39434961

5. Predictors of Loss of Ambulation in Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis. Landfeldt E, Alemán A, Abner S, Zhang R, Werner C, Tomazos I, Ferizovic N, Lochmüller H, Kirschner J. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(3):579-612. doi: 10.3233/JND-230220. PMID: 38669554

6. JEWELFISH: 24-month results from an open-label study in non-treatment-naïve patients with SMA receiving treatment with risdiplam. Chiriboga CA, Bruno C, Duong T, Fischer D, Mercuri E, Kirschner J, Kostera-Pruszczyk A, Jaber B, Gorni K, Kletzl H, Carruthers I, Martin C, Scalco RS, Fontoura P, Muntoni F; JEWELFISH Study Group. *J Neurol*. 2024 Aug;271(8):4871-4884. doi: 10.1007/s00415-024-12318-z. Epub 2024 May 11. PMID: 38733387

Neuromuskuläres Zentrum Göttingen

*Sprecher NMZ und Klinik:
Priv.-Doz. Dr. med. Jana Zschüntzsch
Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen
neurologie.nmz@med.uni-goettingen.de
<https://zseg.umg.eu/unsere-spezialzentren/zentrum-fuer-seltene-neuromuskulaere-erkrankungen/>*

*Stellvertretende Sprecherin
NMZ und Klinik:
Dr. med. Elke Hobbiebrunken
Abteilung Neuropädiatrie,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin*

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Göttingen

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Dem mit dem Gütesiegel der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) zertifiziert Neuromuskulären Zentrum (NMZ) gehören weiterhin 24 Kliniken, Bereiche und Institute an, die das gesamte Spektrum der neuromuskulären Fragestellungen mit einer fachübergreifenden Diagnostik, Fallkonferenzen und Behandlung abdecken. Durch klinische und grundlagenwissenschaftliche Forschung sowie die Teilnahme an klinischen Studien gewährleisten wir eine Versorgung auf dem aktuellen Stand der Wissenschaft und bieten zusätzlich durch regelmäßige Fortbildungsveranstaltungen einen Informationszuwachs auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen und einen regen Austausch zwi-

schen den verschiedenen Fachdisziplinen, interessierten Fachverbänden sowie dem ambulanten Sektor an.

Das NMZ Göttingen ist seit 2021 als Typ-B-Zentrum Teil des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) der UMG und integriertes Myastheniezentrum (iMZ der Deutschen Gesellschaft für Myasthenie). Desweiteren gehört die UMG zu einem der 10 deutschen Zentren des Europäischen Referenznetzes (ERN)-EURO-NMD und hat somit Zugang zu einer Plattform, die einen Austausch zu klinisch komplexen Fällen zwischen den führenden Experten Europas über das Clinical Patient Management System ermöglicht.

Seit 2020 steht als kompetente Ansprechpartnerin und Koordinatorin die Patientenslotsin, Sigrid Blitz, den Betroffenen und ihren Angehörigen zur Verfügung (Weitere Informationen unter: <https://youtu.be/CL5zyt7xEro>). Das NMZ Göttingen unterstützt die deutschlandweite Verstärkung des DGM-Projektes durch Teilnahme an Vorträgen, Fortbildungen und Patientenslotsenschulungen.

Die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV) von neuromuskulären Erkrankungen unter der Leitung von Priv.-Doz. Dr. med. Dirk Czesnik (überregionale Berufsausübungsgemeinschaft für Neurologie, Psychiatrie und Psychotherapie, Göttingen) und Priv.-Doz. Dr. med. Jana Zschüntzsch (Klinik für Neurologie, Leiterin des NMZ der UMG, Göttingen) wurde im Einzugsgebiet Göttingen erfolgreich gestartet. Die interdisziplinäre Versorgung erlaubt eine patientenorientierte Behandlung mit kurzen Wartezeiten auf eine

hochspezialisierte Diagnostik und Therapie. Patientinnen und Patienten profitieren vor allem auch von einem vorgeschriebenen Netzwerk an Fachärzt*innen, inkl. Fallkonferenzen. Weitere teilnehmende Institutionen sind folgende Kliniken der UMG: Kardiologie, Neurogenetik, Neuroorthopädie, Neuropathologie, Laboratoriumsmedizin, Nuklearmedizin, Radiologie. Aus dem Bereich Vertragsärzte nehmen teil: Dr. Katrin Sobh (Psychiatrie) & Dr. med. Rosine Lahno (Neurologie), üBAG Neurologie, Psychiatrie & Psychotherapie, Göttingen, Dr. med. Charles Timäus, Psychiatrie & Neurologie, Duderstadt, Dr. med. Thomas Schmidt & Dr. med. Elisabeth Köper, Kardiologie und Pneumologie, üBAG MVZ Kardiologie, Friedrichstr., Göttingen, MVZ Nuklearmedizin Göttingen (Dres. Mynzak, Kluge), Radiologische Gemeinschaftspraxis Göttingen (Dres. Werner, Schäfer, Schleser, Leinweber), MVZ Innere Medizin/Gastroenterologie (Dres. Hilden, Rudzinski, Saborowski, Klönne).

Nebendenregelmäßig stattfindenden und an das NMZ angebundenen Fallkonferenzen werden auch Fortbildungsveranstaltungen zu unterschiedlichen Themen organisiert werden, zu denen auch Interessierte außerhalb der ASV eingeladen werden, um die transektorale Zusammenarbeit kontinuierlich zu fördern und weiter zu entwickeln. Es ist darüber hinaus geplant, klinische Daten aus dieser besonderen Form der integrierten Versorgung verschiedenen Projekten aus dem Bereich der Versorgungsforschung zukommen zu lassen.

In der Klinik für Neurologie gibt es vier neuromuskuläre Ambulanzen (Ambulanz für Immunneuropathien, myasthene und muskuläre Erkrankungen, Allgemeine Neuropathie-Ambulanz, Ambulanz für Neuroge-

netik/CMT, Ambulanz für ALS und andere Motoneuronerkrankungen), eine Tagesklinik sowie eine Infusionsambulanz, in denen Patient*innen mit einem breiten Spektrum an NME behandelt werden. In der Infusionsambulanz werden alle zugelassenen Therapien für die immunologischen Erkrankungen wie Immunglobuline, FcRn-Blocker oder Komplementinhibitoren; Enzym-Ersatztherapien (wie z. B. M. Pompe) oder genmodifizierende Therapien verabreicht. Zusätzlich bestehen normalstationäre als auch intensivmedizinische Kapazitäten für eine dringende Diagnosestellung, eine Diagnoseüberprüfung oder eine Therapie (u.a. auch Plasmapherese und Immunadsorption). Der Einzugsbereich für entzündliche Myopathien umfasst weiterhin das gesamte Bundesgebiet.

Die Ambulanz für Immunneuropathien, myasthene und muskuläre Erkrankungen (Leitung: PD Dr. Jana Zschüntzsch) deckt das gesamte Spektrum der neuromuskulären Fragestellungen ab. Klinisch-wissenschaftlicher Schwerpunkt sind Myopathien, insbesondere Muskeldystrophien und myotone Dystrophien. Ein weiterer Schwerpunkt sind die autoimmunen neuromuskulären Erkrankungen (z. B. chronisch entzündliche demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP), multifokale motorische Neuropathie (MMN), Myositiden, und neuromuskuläre Übertragungsstörungen). Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik (Prof. Dr. med. Silke Pauli, UMG).

Die Ambulanz für neurogenetische Erkrankungen (Leitung: Prof. Dr. med. Michael W. Sredä) ist rotierend durch einen Fach- bzw. Assistenzarzt besetzt. Der Schwerpunkt liegt in der Diagnose und Behandlung von Charcot-Marie-Tooth (CMT) Pa-

tienten, sowie anderen neurogenetischen Erkrankungen (z. B. spinozerebelläre Ataxie, Friedreich-Ataxie, Morbus Huntington, spastische Spinalparalyse und Leukodystrophien). Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik (Prof. Dr. med. Bernd Wollnik, UMG).

In der Ambulanz für Motoneuronerkrankungen der UMG gab es einen personellen Wechsel: PD Dr. Jan Koch hat die Versorgung der Betroffenen an die Neurologin Dr. Bettina Göricke übergeben. Frau Dr. Göricke hat seit mehr als 15 Jahren Patientinnen und Patienten mit Motoneuronerkrankungen betreut, ist im MND-Net aktiv und hat ihre klinische und grundlagenwissenschaftliche Forschung in diesem Bereich erfolgreich publiziert. Somit werden Patienten mit Amyotropher Lateralklerose und anderen Motoneuronerkrankungen wie z. B. der Spinalen Muskelatrophie (intrathekale Nusinersen (Spinraza®)-Therapie, orale Risdiplam (Evrysdi®) weiterhin qualitativ hochwertig behandelt. Die Zusammenarbeit mit anderen akademischen Zentren, vor allem im Rahmen des Motoneuronerkrankungen-Netzwerkes MND-Net (www.mnd-als.de), in dem zahlreiche gemeinsame Therapie- und Beobachtungsstudien durchgeführt werden, besteht fort (z. B. Dorst et al., 2019, s. u.).

In der Allgemeinen Neuropathie-Ambulanz der UMG (Leitung: Prof. Dr. David Liebetanz) liegt der Fokus auf der elektroneuro- und myographischen sowie Ultraschalldiagnostik von Polyneuropathien, Radikulopathien, traumatischen Neuropathien, Engpasssyndromen, Mononeuropathien und Nerventumoren.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

Die Digitalisierung wird zunehmend auch im Bereich der Medizin und somit auch bei den NME eine Rolle spielen. Damit die Entwicklungen die Bedürfnisse der NME-Betroffenen und deren Behandler adäquat adressieren, engagiert sich PD Dr. J. Zschüntzsch u.a. auch bei Kongressen und Podiumsdiskussionen, um die wichtigen ethischen und medizinischen Entwicklungen im Sinn der NME-Gemeinschaft mitgestalten zu können. Auf der Konferenz der deutschen KI-Servicezentren (KonKiss) war Sie unter Beteiligung von Vertretern des Bundesministerium für Gesundheit und der Krankenkassen zu einer Podiumsdiskussion zum Thema „KI-Einsatz im Gesundheitswesen: Aktuelle technische, rechtliche und ethische Entwicklungen (AI Act), Herausforderungen und Möglichkeiten“ eingeladen.

Spezialambulanzen

- Tagesklinik für Neuromuskuläre Erkrankungen und Ambulanz für Immunneuropathien, myasthene und muskuläre Erkrankungen von Erwachsenen
- Allgemeine Neuropathie-Ambulanz
- Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen
- Neurogenetiksprechstunde / CMT-NET Patientenregisterambulanz (Schwerpunkt CMT, SCA, SPG Friedreich Ataxie)

Die Klinik für Nephrologie und Rheumatologie bietet eine Myositis-Ambulanz nach Terminvereinbarung an, die Sprechstunde wird fachärztlich von Viktor Korendovych und Jan-Gerd Rademacher betreut.

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Interdisziplinäre Muskelbiopsie-Konferenzen werden weiterhin fallbasiert veranstaltet. Darüber hinaus finden regelmäßig immunologisch-neurologische (u.a. mit den Rheumatologen, Dermatologen, Pulmologen, Humangentikern, Neuropathologen und Neurologen), klinisch-neuropathologische (u.a. mit Prof. Göbel, Charité) und humangenetisch-neuromuskuläre Fallkonferenzen statt. Im Rahmen des Lehrangebotes werden drei Wahlfächer zum Thema Neuromuskuläre Erkrankungen ("Vom Molekül zum Patienten: Erkrankungen von Muskeln und Nerven", „Klinische Neuropädiatrie“ und das „Interdisziplinäre Wahlfach Neurologie“) für Studenten ab dem 2. klinischen Semester mit abteilungsübergreifenden Dozenten durchgeführt. Des Weiteren finden mehrmals im Jahr interdisziplinäre Seminare zu klinischen bzw. grundlagenwissenschaftlich orientierten Themen im Bereich NME statt. Hervorzuheben sind hier die beiden Klinischen Seminare des NMZ, die im Jahr 2024 die Themen: „Auftaktveranstaltung zur ASV – Neuromuskuläre Erkrankungen in Göttingen“ und „Transition von Patient*innen mit Neuromuskulären Erkrankungen“ adressierten. Zusätzlich waren neuromuskuläre Expert*innen zu Gast im Kolloquium der Neurologie (u.a. Prof. H. Krämer-Best, Universität Gießen; Prof. R. Schüle, Universität Heidelberg; Prof. T. Skripuletz, MHH; PD Dr. D. Brenner, Universitätsklinikum Ulm; Prof. A. Nave, MPI-NAT Göttingen). In einem Mini-Symposium wurde die Inflammation von PNS und ZNS von drei Göttinger Referenten beleuchtet.

Die Kolleginnen und kollegen des NMZ Göttingen nahmen (auch aktiv mit Vorträgen und Präsentationen) regelmäßig an

nationalen und internationalen Kongressen zu NME wie z.B. der ICNMD, GCOM, DMG, DGN und Myo-MRI teil. Hier ist besonders zu erwähnen, dass das Videoforum zu neuromuskulären Erkrankungen unter der Ko-Leitung von Prof. P. Young (Reithofpark, Bad Feilnbach) und PD Dr. J. Zschüntzsch (UMG) wieder mehr als 2000 Zuschauer im hybriden Format begeistern konnte. Seit einigen Jahren werden auch regelmäßige Fortbildungskurse zum neuromuskulären Ultraschall unter der Leitung von PD Dr. Ilko Maier angeboten.

Netzwerketeiligungen

Göttingen ist Mitglied im Forschungsverbund Myositis-Netz e.V., iMyos, Neuritis-Netz, Motoneuronerkrankungen-Netzwerkes MND-Net (www.mnd-als.de), Koordination von CMT-NET (national) (Informationen in einem separaten Bericht), Partner an Treat-HSP (national), Mitglied der CMTR Clinical Group (PNS Society) und Virtual Grand Rounds on CMT (international). Die Zertifizierung als Europäisches Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Rahmen des EURO-NMD (www.euro-nmd.eu) und als integriertes Myasthaniezentrum bestehen fort.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Aktuell beteiligt sich das NMZ Göttingen an einer Reihe von klinischen Studien zur Behandlung und Verlaufsbeurteilung von neuromuskulären Erkrankungen. Weitere Studien können direkt im Zentrum erfragt oder auf den entsprechenden Webseiten eingesehen werden.

Als neue Mitarbeiterin im Studienteam konnte die Studienärztin Katharina Kief gewonnen werden.

Therapiestudien

- ARGX-113-2315 – Efgartigimod (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei okulärer Myasthenie)
- ARGX-113-PASS-2208 (Beobachtungsstudie, Efgartigimod)
- Argenx ARGX 113-2007 – Efgartigimod (Phase-2a/b-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei idiopathischer entzündlicher Myopathie)
- Argenx ARGX 117-2002 sowie OLE – Komplementinhibitor (Phase-2-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Multifokal Motorischer Neuropathie, kein Studieneinschluss mehr)
- MOM-M281-011 (Nipocalimab bei Myasthenia gravis)
- AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)
- Weitere Studien zur Myositis, CIDP und Myasthenia gravis sind in Planung

Registerstudien und weitere Studien

- Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronenerkrankungen (ID-ALS, NfL, uvm.)
- CMT-Patientenregister (CMT-NET)
- Myasthenie-Register der DMG
- MND-Net bei Motoneuronenerkrankungen
- SMARtCARE-Register für Spinale Muskelatrophie
- Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen
- TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP,

Die medizinischen Einträge in das Register werden durch einen/-er mit der NME sehr vertrauten Arzt*in aus unserer Arbeitsgruppe geprüft. Das neuromuskuläre Zentrum ist weiterhin Mitglied im Euromyositis Register, einem weltweiten Verbund von Behandlern und Forschern im Bereich der Myositis.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitpolitisch etc.)

- Kontaktpersonenschulung der DGM
- DGM/Landesverband Niedersachsen: Vorträge
- Vorträge für die DGM/Diagnosegruppe Myositis
- Aktive Teilnahme an Patientenforttagen
- Kooperationen mit der DGM/in einem gemeinsamen Antrag für Forschungsgelder
- Regelmäßiger Austausch mit der Diagnosegruppe CMT/HMSN

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Klinik für Neurologie: Die Arbeitsgruppe Neuromuskuläre Erkrankungen

mit insgesamt 25 Mitarbeiterende (4 klinische Postdocs, 2 technische Assistentinnen und eine promovierte Gastwissenschaftlerin) bzw. Doktorand*innen wird von PD Dr. med. Jana Zschützsch geleitet. Der Schwerpunkt der grundlagenwissen-

schaftlichen Projekte liegt neben der Erforschung von Pathomechanismen der Myositiden im Bereich der Entwicklung von funktionellen Zellkulturmodellen und der Anwendung von hochauflösenden neuen bildgebenden Methoden. Translational werden ebenfalls für verschiedene neuromuskuläre Erkrankungen bildgebende Verfahren wie das Echtzeit-MRT sowie der Nerven- und Muskelultraschall eingesetzt. Durch den DFG-genehmigten Großgeräteantrag (Mitantragstellerin: PD Dr. J. Zschüntzsch) für die multispectrale optoakustische Tomographie (MSOT) steht seit 2023 eine weitere bildgebende Modalität für Forschungsfragen an der UMG zur Verfügung. Das EU-Forschungsprojekt (Innovative Medicines Initiative (IMI 2 JU) „Screen4Care“ (www.screen4care.eu) hat unter Beteiligung der UMG die technischen, ethischen und rechtlichen Voraussetzungen für das genetische Neugeborenen-Screening und die Diagnoseunterstützung mittels digitaler Systeme vorgebracht. Über das europäische Netzwerk hinaus bestehen lokale Kooperationen u. a. zur Arbeitsgruppe von Frau Prof. Alves „Translationale Molekulare Bildgebung“ (MPI-NAT Göttingen) und der Arbeitsgruppe von Prof. Timo Betz (Physikalisches Institut – Biophysik, Göttingen) sowie zu zahlreichen Neuromuskulären Arbeitsgruppen in Deutschland.

Arbeitsgruppe "Translationale Neurogenetik" am Max-Planck-Institut für Multidisziplinäre Naturwissenschaften (MPI-NAT)

Die Arbeitsgruppe "Translationale Neurogenetik" am MPI-NAT wird von Prof. Dr. med. Michael W. Sereda (UMG) geleitet und umfasst derzeit einen wissenschaftlichen Mitarbeiter (Postdoc), einen Arzt im „For-

schungsfrei“ (Clinician Scientist), mehrere naturwissenschaftliche und medizinische Doktoranden, vier technische Assistenten und mehrere Studenten. Der Schwerpunkt der Gruppe liegt in der Grundlagenforschung zur gestörten Axon-Glia-Interaktion bei hereditären Neuropathien (hereditär motorisch sensible Neuropathien oder Charcot-Marie-Tooth Erkrankungen) und der Translation (Übertragung) tierexperimenteller Studien in die Klinik. Mit Hilfe von entsprechenden Tiermodellen wird die Unterstützungsfunktion von Schwannzellen für den axonalen Erhalt auf molekularer Ebene mittels state-of-the-art Transkriptom-, Proteom- und Interaktom-Studien entsprechender Mausmutanten untersucht. Transgene Tiermodelle (Ratten und Mäuse) der CMT-Erkrankung werden verwendet, um experimentelle Therapiestudien durchzuführen.

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung Neuro- und Sozialpädiatrie

Weiterhin nimmt das Neuromuskuläre Zentrum für Kinder und Jugendliche an der SMARtCARE-Studie teil (s. oben). Des Weiteren ist es Teil des CMT-NET Patientenregister. In Zusammenarbeit mit Prof. Dr. med. Michael W. Sereda (Klinik für Neurologie) werden klinische Studien (Ansprechpartner Dr. med. Elke Hobbiebrunken) bei Kindern und Jugendlichen mit CMT durchgeführt.

In der Arbeitsgruppe Mitochondriopathien bei Kindern und Jugendlichen

(Leitung Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski) werden die klinischen Verläufe und Befunde bei Kindern und Jugendlichen mit gesicherten oder vermuteten mitochondrialen Erkrankungen dokumentiert und im

Rahmen des Deutsches Netzwerks für mitochondriale Erkrankungen (mitoNet) in der Patientenregister-Studie erfasst (www.mitonet.org). Neben der Erfassung des natürlichen Verlaufes der heterogenen Krankheitsbilder ist das Ziel die Identifikation des zugrundeliegenden Gen-Defektes und damit die Rekrutierung von Patienten für zukünftige Therapiestudien.

Schwerpunkt Kinderorthopädie, Operatives Kinderzentrum (OPKiZ)

Auch „nach Corona“ ist die kinderorthopädische Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen sehr angespannt. Ein eklatanter Fachpersonalmangel zeichnet sich in der Kindermedizin ab. Es bestehen lange Wartezeiten für Ambulanz- und Operationstermine. Haben dann die Familien endlich Termine, dann kommt es deutlich häufiger als vor einigen Jahren zu Absagen durch zu geringe Intensivkapazitäten, Bettenmangel auf Station, fehlendes pflegerische oder ärztliche Personal im OP. Leittragende sind die Schwächsten in unserer Gesellschaft. Alle diese Faktoren führen weiterhin dazu, dass aktuell stark fortschreitende Deformitäten, besonders im Bereich der Wirbelsäule und starke Kontrakturen bei unseren Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen gesehen werden. Die Wartelisten sind lang. Trotzdem geht die Zahl der auf eine operative Kindermedizin neuromuskulärer Patienten spezialisierte Zentren zurück.

Klinik für Nephrologie und Rheumatologie
Neben der klinischen Versorgung im ambulanten, teilstationären und stationären Bereich liegen die wissenschaftlichen Schwerpunkte im Bereich der sonografischen Bildgebung und klinischen Verlaufsbeurtei-

lung von Patient*Innen mit Myositiden und Overlap-Syndromen mit der Systemischen Sklerose sowie weiteren Systemerkrankungen. Hierbei wurde eine neue Studie zur Beurteilung der Shear-Wave-Elastografie der Muskulatur als nicht-invasive Untersuchungsmodalität initiiert.

Neuropathologie

Die derzeitigen wissenschaftlichen Projekte der Neuropathologie umfassen Studien zu entzündlichen Autoimmunerkrankungen des Muskels und des Nervens. Dabei sollen Erkenntnisse über die Entstehung und Entwicklung sowie den Verlauf von entzündlichen Prozessen gewonnen werden, um neue Therapieansätze zu entwickeln. Es bestehen zudem Forschungskoperationen an unterschiedlichen Projekten mit anderen Mitgliedern des Zentrums.

Erwähnenswertes

Dr. C. Schröter wird nach 25 Jahren seine Tätigkeit als Chefarzt der Neurologischen Abteilung der Klinik Hoher Meißner beenden und in den Ruhestand gehen. Mit seiner leitenden Oberärztin, Frau Dr. Y. Bauer, wurde eine kompetente Nachfolgerin gefunden, die sich bereits bei verschiedenen DGM-Veranstaltungen mit Vorträgen engagiert hat.

Publikationen

1. Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlawke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun.* 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.
2. Elgenidy A, Sapoor S, Abdelrhem H, Ali AS, Sulliman S, Hedawy S, Elgharori A, Mady H, Hasan WA, Nasser M, Atta EAE, Ghita M, Aly MG, Zschüntzsch J. Utility of ultrasound in measuring quadriceps muscle thickness in patients receiving maintenance hemodialysis: comprehensive systematic review and meta-analysis. *Clin Exp Nephrol.* 2024 Oct 4. doi: 10.1007/s10157-024-02557-9. Epub ahead of print.
3. Huntemann N., ...Zschüntzsch, J.....et al., C5 Complement Inhibition versus FcRn Modulation in Generalized Myasthenia gravis. *JNPP* (akzeptiert am 11.09.2024)
4. Hübner M, Nyoungui E, Gazzero E, Hassoun L, Zschüntzsch J, Krefting D, Schepers J, Röttgerd R. (2024) Improving Clinical Documentation of Rare Neuromuscular Diseases: Development of a Standardised Information Model. *Stud Health Technol Inform* 316:1418-1419. doi: 10.3233/SHTI240677.
5. Funke M, Eveslage M, Zschüntzsch J, Hagenacker T, Ruck T, Schubert C, Schroeter M, Meisel A, Wiendl H, Hoffmann S, Lünemann JD (2024) Fatigue and associated factors in myasthenia gravis: a nationwide registry study. *J Neurol.* 2024 Aug;271(8):5665-5670. doi: 10.1007/s00415-024-12490-2.
6. Inhestern, L., Otto, R.,...Zschüntzsch, J..... Brandt, M. et al. (2024) Patient experiences of interprofessional collaboration and intersectoral communication in rare disease healthcare in Germany – a mixed-methods study. *Orphanet J Rare Dis* 19, 197
7. Raycheva R, Kostadinov K, Mitova E, Iskrov G, Stefanov G, Vakevainen M, Elomaa K, Man Y-S, Gross E, Zschüntzsch J, et al. Landscape analysis of available European data sources amenable for machine learning and recommendations on usability for rare diseases screening. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2024) 19:147.
8. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlawke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen. *Nervenarzt.* 2024 Aug;95(8):721-729. German. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x.
9. Saygin D, Glaubitz S, Zeng R, Bottai M, de Visser M, Dimachkie MM, Fiorentino D, Gerhardson I, Kuzwana M, Miller FW, Needham M, Rider LG, Salem Y, Schlüter S, Shinjo SK, Wang G, Werth VP, Aggarwal R, Lundberg IE. Performance of the 2017 EULAR/ACR Classification Criteria for adult and juvenile idiopathic inflammatory myopathies and their major subgroups: a scoping review. *Clin Exp Rheumatol.* 2024 Feb;42(2):403-412. doi: 10.55563/clinexp-rheumatol/vuc5py
10. Glaubitz S, Saygin D, Lundberg IE. Current efforts and historical perspectives on classification of idiopathic inflammatory myopathies. *Curr Opin Rheumatol.* 2024 Nov 1;36(6):473-480. doi: 10.1097/BOR.0000000000001042.
11. Estévez-Arias B, Matalonga L, Yubero D, Polavarapu K, Codina A, Ortez C, Carrera-García L, Expósito-Escudero J, Jou C, Meyer S, Kilicarslan OA, Aleman A, Thompson R, Luknárová R, Esteve-Codina A, Gut M, Laurie S, Demidov G, Yépez

- VA, Beltran S, Gagneur J, Topf A, Lochmüller H, Nascimento A, Hoenicka J, Palau F, Natera-de Benito D. Phenotype-driven genomics enhance diagnosis in children with unresolved neuromuscular diseases. *Eur J Hum Genet.* 2024 Sep 27. doi: 10.1038/s41431-024-01699-4.
12. Kastreva K, Chamova T, Blagoeva S, Bichev S, Mihaylova V, Meyer S, Thompson R, Cherninkova S, Guergueltcheva V, Lochmuller H, Tournev I. Characterization of Clinical Phenotypes in Congenital Myasthenic Syndrome Associated with the c.1327delG Frameshift Mutation in CHRNE Encoding the Acetylcholine Receptor Epsilon Subunit. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):1011-1020. doi: 10.3233/JND-230235.
13. Weiß C, , Lena-Luise Becker, Johannes Friese, Astrid Blaschek, Andreas Hahn, Sabine Illsinger, Oliver Schwartz, Günther Bernert, Maja von der Hagen, Ralf A. Husain, Klaus Goldhahn, Janbernd Kirschner, Astrid Pechmann, Marina Flotats-Bastardas, Gudrun Schreiber, Ulrike Schara, Barbara Plecko, Regina Trollmann, Veronka Horber, Ekkehard Willichowski, Matthias Baumann, Andrea Klein, Astrid Eisenkölbl, Cornelia Köhler, Georg M. Stettner, Sebahattin Cirac, Oswald Hasselmann, Angela M. Kaindl, Sven, Garbade, Jessika Johannsen and Andreas Ziegler, *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 Dec; 47: 101092.
14. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol.* 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204. Epub 2024 Jan 19. PMID: 38240416; PMCID: PMC11235627.
15. Krauter D, Stausberg D, Hartmann TJ, Volkman S, Kungl T, Rasche DA, Saher G, Fledrich R, Stassart RM, Nave KA, Goebbels S, Ewers D, Sereda MW. Targeting PI3K/Akt/mTOR signaling in rodent models of PMP22 gene-dosage diseases. *EMBO Mol Med.* 2024 Mar;16(3):616-640. doi: 10.1038/s44321-023-00019-5. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38383802; PMCID: PMC10940316.
16. Eickhoff C, Schöne-Seifert B, Kettemann D, Bormann E, Grehl T, Boentert M, Koch JC, Schmitt C, Schrank B, Schröter C, Meyer T. Perspektiven auf das Lebensende: eine systematische Erhebung bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose [End of life perspectives: a systematic survey of patients with amyotrophic lateral sclerosis]. *Nervenarzt.* 2024 Dec;95(12):1131-1138.
17. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146.
18. Stephani C, Krämer H, Chakalov I, Bähr M, Paulus W, Antal A, Koch JC. Static transcranial magnetic stimulation does not alter cortical excitability in patients with amyotrophic lateral sclerosis on riluzole. *Brain Stimul.* 2024 Oct 30;17(6):1244-1246.
19. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J,

- Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinveld VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körvtélyessy P, Maier A. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol*. 2024 Sep;31(9):e16379.
20. Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettmann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körvtélyessy P. Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS- A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve*. 2024 Sep;70(3):333-345.
21. Weishaupt JH, Körvtélyessy P, Schumann P, Valkadinov I, Weyen U, Hesebeck-Brinckmann J, Weishaupt K, Endres M, Andersen PM, Regensburger M, Dreger M, Koch JC, Conrad J, Meyer T. Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Commun Med (Lond)*. 2024 Jul 25;4(1):150.
22. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract*. 2024 Jul 4;6(1):34.
23. Luo X, Zhang J, Toló J, Kügler S, Michel U, Bähr M, Koch JC. Axonal autophagic vesicle transport in the rat optic nerve in vivo under normal conditions and during acute axonal degeneration. *Acta Neuropathol Commun*. 2024 May 29;12(1):82.
24. Koch JC, Petri S, Wolf J, Zeller D. Elektrophysiologische Diagnostik bei Verdacht auf Amyotrophe Lateralsklerose – Konsensus-Empfehlungen des deutschen Motoneuron-Netzwerkes. *Klinische Neurophysiologie* 2024; 55: 82–88; DOI: 10.1055/a-2234-0105
25. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Jan Christoph Koch, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T.
- Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *The Lancet Regional Health – Europe* 2024, Volume 39, 2024, 100862, ISSN 2666-7762
26. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu

Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMArtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 Feb 27.

Neuromuskuläres Zentrum Greifswald

Sprecher NMZ:

Prof. Dr. med. Ulf Schminke

Klinik und Poliklinik für Neurologie

Universitätsmedizin Greifswald

Fleischmannstr. 8, 17475 Greifswald

T 03834 86 6819, F 03834 86 6806

ulf.schminke@med.uni-greifswald.de

Fachbereich Neuropädiatrie:

Prof. Dr. A. Bertsche, OA Dr. N. Utzig,

Abteilung für Neuropädiatrie und

Stoffwechselerkrankungen

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,

Universitätsmedizin Greifswald,

Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1

17475 Greifswald,

T03834 86 6340

astrid.bertsche@med.uni-greifswald.de;

norbert.utzig@med.uni-greifswald.de

Fachbereich Neurologie:

Prof. Dr. U. Schminke

Klinik und Poliklinik für Neurologie

Universitätsmedizin Greifswald,

Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1

17475 Greifswald,

T 03834 86 6832, F 03834 86 6880

ulf.schminke@med.uni-greifswald.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das neuromuskuläre Zentrum Greifswald ist das einzige überregionale Zentrum für die Diagnostik, Behandlung und Nachsorge von Kindern und Erwachsenen mit neuromuskulären Erkrankungen in Vorpommern. Das Einzugsgebiet umfasst die Landkreise Vorpommern-Rügen und Vorpommern Greifswald mit ca. 500.000 Ein-

wohnern sowie den Norden Brandenburgs und Teile Mecklenburgs.

Die Universitätsmedizin Greifswald verfügt in der Abteilung für Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen des Zentrums für Kinder und Jugendmedizin sowie in der Klinik für Neurologie über Spezialsprechstunden für Kinder und Erwachsene mit primären Muskelerkrankungen, Erkrankungen der neuromuskulären Endplatte, Motoneuron-Erkrankungen, hereditären Neuropathien und Immun-Neuropathien, so dass dadurch das gesamte Spektrum von neuromuskulären Erkrankungen bei Kindern und Erwachsenen abgedeckt wird. Alle erforderlichen diagnostischen Untersuchungen können direkt auf dem Campus der Universitätsmedizin Greifswald, überwiegend sogar im gleichen Gebäude durchgeführt werden. Daraus resultieren kurzen Wege, welche nicht nur den interdisziplinären Austausch der an der Diagnostik und Therapie beteiligten Fachdisziplinen erleichtern, sondern auch eine reibungslose Transition vom Kindes- ins Erwachsenenalter ermöglichen. Es besteht außerdem ein enger fachlicher Austausch mit den umliegenden Krankenhäusern, niedergelassenen Fachärzten im Einzugsgebiet und dem Landesverband der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, so dass eine gute Vernetzung zwischen dem überregionalen neuromuskulären Zentrum und den lokalen heimatnahen Versorgungsstrukturen gewährleistet ist.

In den Spezialsprechstunden für Kinder und Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen können sowohl eine umfassende elektrophysiologische Diagnostik als auch eine völlig schmerzfreie Ultra-

schall-Untersuchung der Muskeln und Nerven erfolgen. Für immobile Patienten und Patientinnen stehen außerdem stationäre Betten zur Verfügung. Es besteht darüber hinaus die Möglichkeit, dass je nach Bedarf eine Behandlung im Rahmen des Arbeitsbereich Sozialpädiatrie bzw. des Medizinischen Behandlungszentrums für Erwachsene mit Behinderungen (MZEB) erfolgt.

Eine humangenetische Familienberatung sowie eine molekulargenetische Diagnostik von neuromuskulären Erkrankungen werden im Medizinischen Versorgungszentrum (MVZ) des Institutes für Humangenetik durchgeführt. Falls die histologische Analyse einer Gewebeprobe aus einem betroffenen Muskel und/oder Nerven durchgeführt werden muss, können sowohl die Entnahme der Gewebeprobe als auch die histologische Untersuchung der Gewebeprobe direkt am Standort erfolgen. Eine nicht-invasive Heimbeatmung kann in der Beatmungs-Sprechstunde der Abteilung Pneumologie der Klinik für Innere Medizin B individuell angepasst werden. Gemeinsam mit der Abteilung für Rheumatologie der Klinik für Innere Medizin A kann eine umfassende Diagnostik und interdisziplinäre Behandlung von Muskelentzündungen (Myositiden) erfolgen.

Ergänzt werden die genannten Sprechstunden durch die Spezialsprechstunden der Kliniken für Orthopädie, Neurochirurgie, Kinderchirurgie, Kardiologie sowie im Zentrum für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde. Zum neuromuskulären Zentrum Greifswald gehört außerdem die BDH-Klinik Greifswald, in der eine ambulante und

stationäre Rehabilitation von Patienten und Patientinnen mit neuromuskulären Erkrankungen durchgeführt werden kann. Die Lage der BDH-Klinik auf dem gleichen Campus ermöglicht zudem eine Verzahnung von Akutbehandlung und Rehabilitation, beispielsweise bei Myositiden oder Immun-Neuropathien.

Die modernen und kürzlich neu etablierten Therapien für neuromuskuläre Erkrankungen können im neuromuskulären Zentrum durchgeführt werden. Hierunter fallen z.B. die Behandlung der spinalen Muskelatrophie mit Nursinern und Risdiplam sowie die neuen Antikörper-basierten Therapien der Myasthenia gravis. Das neuromuskuläre Zentrum ist darüber hinaus Bestandteil des Amyloidose-Zentrums der Universitätsmedizin Greifswald, in dem bei Verdacht auf eine familiäre Amyloid-Neuropathie oder -Kardiomyopathie eine genetische Diagnostik sowie eine interdisziplinäre Behandlung mit modernen Therapieverfahren erfolgen kann.

Eine Zusammenarbeit besteht zudem mit dem Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) der Aktion Sonnenschein, e. V., in dem ebenfalls Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen mitbetreut werden. Es gibt zudem am Standort ein Berufsbildungswerk, in dem auch junge Menschen mit Muskelkrankungen eine Berufsausbildung absolvieren können.

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- 03/2024: Fortbildung zur Muskel- und Nervensonographie der Fortbildungsakademie der Deutschen Gesellschaft für klinische Neurophysiologie in Hamburg.
- 02/2024: Fortbildungsveranstaltung mit Vortrag zum Thema „neuromuskuläre Erkrankungen“ im Rahmen der „Update Neurologie“-Fortbildung in Greifswald für niedergelassene Ärzte.
- 09/2024: Vorträge zur Untersuchungstechnik und zur klinischen Anwendung der Muskelsonografie im Rahmen eines internationalen Workshops zur Muskel- und Nervensonographie in Regensburg
- 11/2024: DEGUM-Kurs zur Muskel- und Nervensonographie in Bad Salzhausen
- 05/2023: Update neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter – Spinale Muskelatrophie und Muskeldystrophie Duchenne im Rahmen der 11. Greifswalder Pädiatrietage
- 07/2022: Update neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter im Rahmen der NDGKJ-Jahrestagung 2022 in Greifswald

Netzwerketeiligungen

- nationalen Muskeldystrophie-Netzwerk (MD-NET)
- SMArtCare (Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie unter Federführung des Universitätsklinikums Freiburg)
- Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirat der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen. (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Das neuromuskuläre Zentrum steht in einem regelmäßigen Austausch mit dem Landesverband M-V der DGM und unterstützt aktiv alle Aktivitäten der DGM. Außerdem nimmt ein Vertreter des neuromuskulären Zentrums regelmäßig an den Mitgliederversammlungen des Landesverbandes M-V teil.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Grundlagenforschung

Das Institut für Pathophysiologie der Universitätsmedizin Greifswald erforscht Pathomechanismen der Muskeldystrophie am Mausmodell und außerdem Funktionsstörungen von spannungsabhängigen Ionenkanälen.

anwendungsorientierte Forschung

Die Klinik für Neurologie erforscht die klinische Anwendung der neuromuskulären Ultraschalldiagnostik als nicht-invasives Verfahren zur Diagnostik von neuromuskulären Erkrankungen und Erkrankungen des peripheren Nervensystems.

Beteiligung der Abteilung für Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen am SMArtCare-Register (Verlaufsbeobachtung

und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie unter Federführung des Universitätsklinikums Freiburg)

Teilnahme an Studien zur klinischen Prüfung von Arzneimitteln bei Amyloid- und Immun-Neuropathien

Corman VM, Preusse C, Melchert J, Benveniste O, Koll R, Goebel HH, Jones TC, Drosten C, Schara-Schmidt U, Leonard-Louis S, Stenzel W, Radke J. Deep RNA sequencing of muscle tissue reveals absence of viral signatures in dermatomyositis. *Free Neuropathol.* 2024 Jan 4;5:5-1. doi: 10.17879/free-neuropathology-2024-5149. eCollection 2024 Jan.

Publikationen mit Beteiligung von Wissenschaftlern am Neuromuskulären Zentrum:

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; 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;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092.

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, Kölbl 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024;178:540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

Neuromuskuläres Zentrum Halle

*Sprecher NMZ und Klinik:
Dr. med. Alexander Mensch
Ernst-Grube-Str. 40, 6120 Halle (Saale)
alexander.mensch@uk-halle.de
<https://www.umh.de/einrichtungen/zentren/neuromuskulaeres-zentrum-halle-muskelzentrum>*

*Stellvertretender Sprecher NMZ
und Klinik:
Thomas Kendzierski
thomas.kendzierski@uk-halle.de*

Fachgebiet und Standort
Fachgebiet Neurologie

Allgemeine Beschreibung des NMZ Struktur und beteiligte Institutionen

Auch im Jahr 2024 arbeitete das Neuromuskuläre Zentrum Halle weiter an der kontinuierlichen Verbesserung der Versorgungssituation von PatientInnen mit Neuromuskulären Erkrankungen, wobei die etablierten Strukturen teils weiter ausgebaut und – bei steigenden PatientInnenzahlen – punktuell neue Kapazitäten geschaffen worden sind. So wurden aufgrund der erhöhten Nachfrage insbesondere die Sprechstunden für Motoneuronerkrankungen sowie für Polyneuropathien ausgebaut. Insgesamt konnten hierdurch trotz steigender PatientInnen-Kontakte eine Verkürzung der Wartezeiten erreicht werden. Auch die langjährig gewachsenen externen Kooperationen wurden mit der Aufnahme des Neuromuskulären Zentrums Halle in das Neuromuskuläre Netzwerk Mitteldeutschland weiter verstetigt. Wir freuen uns auf eine noch engere Zusammenarbeit und hoffen

im Rahmen des Neuromuskulären Netzwerkes die flächendeckende, sektorenübergreifende Betreuung und Therapie von PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen weiter verbessern zu können.

Betreuungsstrukturen

Die Betreuung von PatientInnen im Neuromuskulären Zentrum Halle ist sowohl stationär als auch ambulant möglich. Bezüglich der ambulanten Versorgung im Rahmen der Hochschulambulanz werden eine Reihe von Spezialsprechstunden vorgehalten, um eine bestmögliche und krankheitsspezifische Behandlung zu erreichen. Sollte eine akute oder geplante stationäre Behandlung notwendig werden, sind im Neuromuskulären Zentrum Halle als Teil der Universitätsklinik für Neurologie alle Behandlungsmöglichkeiten von der Normalstation bis hin zur klinikeigenen Intensivstation vorhanden. In unserem hausinternen Neurochemischen Labor beurteilen erfahrene NeuropathologInnen und die klinisch tätigen ÄrztInnen gemeinsam die histologischen Befunde der entnommenen Biopsieproben, um eine bestmögliche interdisziplinäre Einschätzung zu ermöglichen. Als Teil des Universitätsklinikums Halle (Saale) bestehen darüber hinaus eine Reihe von Kooperationen mit fachfremden Einrichtungen (u.a. Pulmologie, Kardiologie, Rheumatologie, Augenheilkunde, Radiologie), um den komplexen Problemen von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen bestmöglich gerecht zu werden.

**Spezialsprechstunden
(mit Ansprechpartner ab 2025)
im Rahmen der Hochschulambulanz**

- Sprechstunde für distale Myopathien (1x/Monat)
OA Dr. med. A. Mensch, D. Strube
- Sprechstunde für LGMD, metabolische Myopathien und Myopathien unklarer Ätiologie (3x/Woche)
OA Dr. med. A. Mensch, Dr. med. I. Schneider, D. Strube
- Sprechstunde für Inflammatorische Myopathien (1x/Woche)
OA Dr. med. A. Mensch, D. Strube
- Sprechstunde für Myasthenia gravis (2x/Monat)
OA Dr. med. R. Ibe, T. Kendziarski
- Sprechstunde für mitochondriale Erkrankungen (1x/Monat)
OA Dr. med. A. Mensch, D. Strube
- Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen (1x/Woche)
Prof. Dr. med. M. Otto, OA Dr. med. A. Mensch, Dr. med. C. Stapf,
- Sprechstunde für hereditäre und erworbene Polyneuropathien (4x/Monat)
OA Dr. med. A. Mensch, C. Gazivoda, C. Carruba

Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen werden in Kooperation mit der Universitäts-Kinderklinik (UK Halle), der Neuropädiatrischen Ambulanz und dem Sozial-Pädiatrischen Zentrum (SPZ) des Klinikums St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale) betreut.

**Diagnostik im Muskellabor
der Neurologischen Klinik**

Im Muskellabor des Muskelzentrums Halle werden alle etablierten histologischen und immunohistochemischen Untersuchungen von Muskel- und Nervengewebe durchgeführt. Bei gesonderten Fragestellungen werden in Einzelfällen auch individualisierte Untersuchungsmethoden angewendet. Das Labor erhält dabei wertvolle Unterstützung von Frau Prof. Gisela Stoltenburg-Didinger, emeritierte Neuropathologin (ehemals Charité Berlin). Darüber hinaus erfolgen im Muskellabor biochemische Untersuchungen metabolischer Myopathien (inkl. Biomarker FGF-21 und GDF15 für mitochondriale Myopathien). Weiterhinerfolgen routinemäßig die Messung der Neurofilamente im Blut und im Liquor. Ultrastrukturelle Analysen erfolgen in Zusammenarbeit mit der Neuropathologie des Universitätsklinikums Gießen (Prof. Acker/Prof. Schänzer). Die entnommenen Nerven- und Haut-Biopsien werden im Institut für Neuropathologie der RWTH in Aachen (Prof. Weis) untersucht.

**Klinische Aktivitäten und Angebote,
ggf. Schwerpunkte bzw.
Spezialambulanzen, Kooperationen**

Mitwirkung an der Erstellung verschiedener nationaler Leitlinien im Kontext neuromuskulärer Erkrankungen.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Das neuromuskuläre Zentrum Halle führte auch 2024 im Rahmen des regulären klinischen Curriculums einmal im Monat eine interdisziplinäre Zentrumskonferenz durch, zu der neben den Mitarbeitern des Neuromuskulären Zentrums Halle auch kooperierende Kliniken eingeladen wurden. Es wurden ausgewählte Patienten besprochen und die klinischen, bildgebenden und histologischen Befunde demonstriert. Einmal im Monat fand zudem eine interdisziplinäre Fallbesprechung im Rahmen des Mitteldeutschen Zentrums für seltene Erkrankungen (MZSE) in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Magdeburg statt, bei der auch seltene neuromuskuläre Erkrankungen einen Schwerpunkt darstellten. Aktuelle Entwicklungen in der Forschung wurden in regelmäßigen Abständen im wöchentlich stattfindenden Journal Club referiert. Weiterhin referierten in dem von der Klinik für Neurologie organisierten monatlich stattfindenden neurologischen Kolloquium unter anderem auch ReferentInnen zu neuromuskulären Themen (z. B. Myasthenia gravis, Inflammatorische Myopathien und Neuropathien).

Der Hallenser Fortbildungskurs Muskelkrankungen wurde aufgrund von Terminengpässen im Jahr 2024 nicht durchgeführt und wird nunmehr am 21. und 22. Februar 2025 stattfinden. Die Teilnehmer erwartet ein zweitägiges Curriculum nebst Hands-On-Workshops. Es werden separiert sowohl Grundlagen als auch aktuelle Erkenntnisse zu allen wesentlichen Themengebieten der neuromuskulären Erkrankungen unter Beteiligung zahlreicher renommierter ExpertInnen aus dem gesamten Bundesgebiet vermittelt.

Netzwerkbeteiligungen

- mitoNET (Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen)
- MND-Netz (Deutsches Netzwerk Motoneuronerkrankungen)
- Myositisnetz (Netzwerk zur Therapie und Forschung auf dem Gebiet entzündlicher Myopathien)

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Therapiestudien:
- PMD-OPTION - OMT-28 bei PatientInnen mit Primärer Mitochondriopathie und Myopathie/Kardiomyopathie (Phase 2, rekrutierend)
- LIPCAL-ALS-2 – Ultra-hochkalorische, fettreiche Ernährung bei Amyotropher Lateralsklerose

Nicht-medikamentöse Studien

- Die quantitative Ganzkörper-Magnetresonanztomografie (qMRT) zur Quer- und Längsschnittbeurteilung von neuromuskulären Erkrankungen
- EARLY-ALS (Frühsymptome der Amyotrophen Lateralsklerose)
- premodiALS
- D-50 FRS-ALS
- Lebensqualität bei ALS (Universitätsklinikum Dresden)

Register-Studien

- Pompe-Registry (Verlaufsbeurteilung M. Pompe mit/ohne Enzyersatztherapie)
- Mito-NET Register für Mitochondriale Erkrankungen

- SMARtCARE-Register für Spinale Muskelatrophie
- TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Mitglied des Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirats der DGM

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Ein wesentlicher Forschungsschwerpunkt des Neuromuskulären Zentrums Halle ist weiterhin die Identifikation und Reevaluation potenzieller und etablierter Biomarker für die Diagnose und Verlaufsbeurteilung von neuromuskulären Erkrankungen. Als erstes Ergebnis einer langfristig geplanten Studie zur Quer- und Längsschnittbeurteilung von neuromuskulären Erkrankungen mittels quantitativer Ganzkörper-Magnetresonanztomografie (qMRT) konnte der Stellenwert von MR-bildgebenden Verfahren in der Beurteilung und Differenzierung von verschiedenen Krankheitsentitäten in der Krankheitsgruppe der Inflammatorischen Myopathien charakterisiert werden [1]. Im Kontext bildgebender Biomarker war das Zentrum mit den führenden Universitätskliniken Erlangen (PD Dr. F. Knieling) und Göttingen (PD Dr. J. Zschüntzsch) auch an einer Pilotstudie zum Einsatz eines

neuen bildgebenden Verfahrens (multiplextrale optoakustische Tomographie) bei PatientInnen mit Morbus Pompe beteiligt [2]. Hinsichtlich neuer standardisierter histologischer Verfahren zur Verbesserung der Diagnostik hereditärer und erworbener Muskelerkrankungen nahm das Zentrum an einer multizentrischen Untersuchung zur Wertigkeit des Markers ICAM-1 teil [3]. Daneben konnte in mehreren Arbeiten die Wertigkeit der Neurofilamente als diagnostischer und prognostischer Marker bei PatientInnen mit Amyotropher Lateralsklerose weiter geschärft werden [4,5]. Schließlich war das neuromuskuläre Zentrum Halle durch die Beteiligung am SMARt-CARE-Projekt an der weiteren Charakterisierung von PatientInnen mit Spinaler Muskelatrophie in Bezug auf den Langzeitverlauf unter Therapie, den natürlichen Krankheitsverlauf einzelner Krankheitsgruppen und der Wertigkeit des Neugeborenen Screenings mit beteiligt [6-8].

Publikationen

1. Zierer LK, Naegel S, Schneider I, Kendzierski T, Kleeberg K, Koelsch AK, et al. Quantitative whole-body muscle MRI in idiopathic inflammatory myopathies including polymyositis with mitochondrial pathology: indications for a disease spectrum. *J Neurol* [Internet]. 2024 Mar 5 [cited 2024 Mar 5]; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38438820/>
2. Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, et al. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun* [Internet]. 2024 Sep 8 [cited 2024 Sep 9];15(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39245687/>
3. Nishimura A, Nelke C, Huber M, Mensch A, Roth A, Oberwittler C, et al. Differentiating idiopathic inflammatory myopathies by automated morphometric analysis of MHC-1, MHC-2 and ICAM-1 in muscle tissue. *Neuropathol Appl Neurobiol* [Internet]. 2024 Aug;50(4):e12998. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/nan.12998>
4. Vidovic M, Lapp HS, Weber C, Pletzko L, Seifert M, Steinacker P, et al. Comparative analysis of neurofilaments and biomarkers of muscular damage in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun* [Internet]. 2024 Aug 26 [cited 2024 Dec 19];6(5):fcae288. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39239150/>
5. Witzel S, Statland JM, Steinacker P, Otto M, Dorst J, Schuster J, et al. Longitudinal course of neurofilament light chain levels in amyotrophic lateral sclerosis-insights from a completed randomized controlled trial with rasagiline. *Eur J Neurol* [Internet]. 2024 Mar [cited 2024 Dec 19];31(3):e16154. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37975796/>
6. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, et al. Clinical effectiveness of newborn screening for spinal muscular atrophy. *JAMA Pediatr* [Internet]. 2024 Apr 8 [cited 2024 May 1]; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38587854/>
7. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, et al. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol* [Internet]. 2024 Feb 27 [cited 2024 Mar 2]; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38409538/>
8. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, et al. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur* [Internet]. 2024 Apr;39:100862. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.lanepe.2024.100862>
9. Mensch A, Jordan B, Weis J, Nikolin S, Schneider I, Abicht A, et al. A novel MYH14 variant presenting as a new phenotype of MYH14-associated neuromuscular disorders-clinicohistologic findings and review of the literature. *J Clin Neuromuscul Dis* [Internet]. 2024 Dec 1;26(2):55–62. Available from: <http://dx.doi.org/10.1097/CND.0000000000000469>
10. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Bontert M, Petri S, et al. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract* [Internet]. 2024 Jul 4 [cited 2024 Dec 19];6(1):34. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38961496/>

Neuromuskuläres Zentrum Hamburg

*Sprecherin NMZ und Klinik:
PD Dr. Jessika Johannsen
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
j.johannsen@uke.de*

*Stellvertretender Sprecher NMZ
und Klinik:
Dr. Frank Trostdorf
Agaplesion Bethesda Krankenhaus
Bergedorf*

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum Hamburg besteht unverändert aus einer engen Kooperation mehrerer Kliniken und Praxen aus dem Großraum Hamburg, wodurch eine flächendeckende und multidisziplinäre Betreuung von Patientinnen und Patienten aller Altersklassen und neuromuskulärer Erkrankungen gewährleistet wird. Da zahlreiche Patientinnen und Patienten auch aus dem Hamburger Umland kommen, besteht zudem eine Kooperation mit der Neurologie im Klinikum Itzehoe, der Lungenclinic Großhansdorf sowie mit dem DGM Landesverband Schleswig-Holstein.

Koordinierende und integrative Funktionen innerhalb des NMZ Hamburg übernehmen Sprecherin, Sprecher, stellvertretende Sprecherin und stellvertretender Sprecher.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Im Kinder-UKE werden Kinder- und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen stationär und ambulant (seit 01.10.2024 im

Rahmen einer Ambulanz-Spezialärztlichen Versorgung (ASV)) in der Neuropädiatrie des Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf versorgt. Hier besteht ein enger interdisziplinärer Austausch mit den für die optimale Versorgung dieser Patient:innen notwendigen Fachdisziplinen, wie u.a. Kardiologie, Pulmologie, Gastroenterologie, Humangenetik, Stoffwechselmedizin, Rheumatologie. Ein Team aus erfahrenen Kinder-Physiotherapeut:innen übernimmt die erforderlichen motorischen Funktionstestungen und eine entsprechende Beratung. Die Erhebung der Schluckfunktion ist durch die Hör-, Stimm-, Sprachabteilung des UKE fest im Versorgungskonzept verankert. Die Befundung von Muskel-, Nerven- und Hautbiopsien erfolgt im neuropathologischen Institut des Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (Ltg.: Prof. M. Glatzel). Eine psychosoziale Betreuung ist in der Familienambulanz des Zentrums für Psychosoziale Medizin (Ltg.: Prof. Dr. S. Wiegand-Grefe) und im Rahmen der Beratung durch den Sozialdienst gewährleistet. Für die Transition von erwachsen werdenden Patient:innen besteht eine enge Kooperation mit der Erwachsenen neurologie des UKE und hier regelmäßig stattfindenden „Transitions-Boards“. Es besteht eine enge Kooperation mit dem Landesverband der DGM (Vorsitzende Frau Julia Roll) mit vierteljährlich stattfindenden Meeting des NMZ Hamburg.

Im Kinder-UKE werden mehrere Phase-III-IV-Studien bei Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen durchgeführt, zudem bieten wir unseren Patient:innen einen frühestmöglichen Zugang zu neuen Therapien, u.a. im Rahmen von Härtefallprogrammen.

Die Diagnostik von Atemstörungen und die Evaluation der Notwendigkeit einer Beatmung bzw. deren Etablierung erfolgt im „Lufthafen“ des Altonaer Kinderkrankenhauses. Die Wohnstation des „Lufthafen“ bietet für Kinder- und Jugendliche, die auf eine Langzeitbeatmung angewiesen sind, eine Kurzzeitbetreuung oder eine dauerhafte Wohnmöglichkeit an.

Die orthopädische Versorgung von Kindern und Jugendlichen findet in Kooperation mit dem Altonaer Kinderkrankenhaus (Ltg.: Dr. K. Mladenov), der Schön Klinik Eilbek (Ltg. Dr. S. Senst,) sowie dem Katholischen Kinderkrankenhaus Wilhelmstift (Ltg.: Fr. Dr. K. Babin) statt. Im letzteren wird auch eine orthopädische Sprechstunde für junge Erwachsene (bis 21 Jahre) angeboten.

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Netzwerkveranstaltung des NMZ Hamburg 11.09.2024
- vierteljährliche Fallkonferenzen (online)
- regelmäßige klinikinterne Fortbildungen im Kinder-UKE zu dem gesamten Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen

Netzwerketeiligungen

Beteiligung (Kinder-UKE) an der Kommission für neuromuskuläre Erkrankungen der GNP

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- PTC124-GD-0250: Langzeitbeobachtungsstudie zur Sicherheit und Wirksamkeit von Ataluren in der Routineversorgung bei Duchenne Muskeldystrophie.
- DSC/14/2357/71 Eine offene Langzeitsicherheits-, Verträglichkeits- und Wirksamkeitsstudie von Givinostat bei allen DMD-Patienten, die zuvor in einer der Givinostat-Studien behandelt wurde.
- RESPOND: Eine Phase-4-Studie mit Nusinersen (BIIB058) bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie, die Onasemnogene Abspavovec erhalten haben.
- ENVISION: Eine multinationale, randomisierte, doppelblinde, placebo-kontrollierte Gentransfer-Therapie-Studie der Phase 3 zur Sicherheit und Wirksamkeit von SRP-9001 bei nicht-ambulanten und ambulanten Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne.
- Teilnahme an dem aus dem Innovationsfonds des G-BA geförderten Konsortialprojekt INTEGRATE-ATMP (Ltg. Universitätsklinikum Heidelberg) zur Erarbeitung und Vereinheitlichung von Versorgungsstrukturen bei dem Einsatz von ATMP (Advanced Therapy Medicinal Products).
- Teilnahme am SMARtCARE Patientenregister (Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie). Im Rahmen der Registerstudie Anwendungsbegleitende Datenerhebung für die Therapie mit Onasemnogen-Abspavovec (Zolgensma®) und Risidiplam (Evrysdi®).

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen

Selbsthilfeaktivitäten und Kooperation mit dem Landesverband Hamburg der DGM:

- ALS-Gesprächskreis für Betroffene und Angehörige: Monatliche Treffen digital bzw. in Präsenz an verschiedenen Orten, Anmeldung: Regina Raulfs, T 040 78896748, regina.raulfs@dgm.org
- SHG Muskel-Freund*innen: jeden dritten Mittwoch im Monat von 18.30 bis 20 Uhr digital oder in Präsenz an verschiedenen Orten, Anmeldung: muskelfreunde.hamburg@dgm.org oder telefonisch bei Conni Gliese T 040-38 88 65, oder Julia Roll, Tel. 017623564903
- Muskeltreff: Ein Samstag im Monat ab 15 Uhr, Anmeldung: Julia Roll, T 0176-23564903, julia.roll@dgm.org
- „Eltern stärken“ – Deutschlandweiter digitaler Elternaustausch: jeden dritten Dienstag, alle zwei Monate von 19.30 bis 21 Uhr Anmeldung: Julia Roll T 0176-23564903, julia.roll@dgm.org
- Neues Austauschangebot der DGM Hamburg: Regelmäßiger Austausch zum Persönlichen Budget – Fragen rund um Assistenz im Arbeitgebermodell, jeden zweiten Freitag im Monat, digital, um 18 Uhr Anmeldung: Julia Roll, T 0176 23564903, julia.roll@dgm.org

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

- „Evaluation der kognitiven Funktionen von Patientinnen und Patienten mit Spinaler Muskelatrophie“ in Zusammenarbeit mit dem SMARtCARE Register.
- „Evaluierung des funktionellen Outcomes bei pädiatrischen Patientinnen und Patienten mit 5q-assoziiertes spinaler Muskelatrophie nach Therapiewechsel von Nusinersen zu Risdiplam im Vergleich zu einer Nusinersen-Dauertherapie“ in Zusammenarbeit mit dem SMARtCARE Register
- „Prädiktion der Schluckentwicklung bei therapierten Säuglingen mit Spinaler Muskelatrophie: eine prospektiv kontrollierte Studie“ unter der Leitung von Frau Dr. Jana Zang, Hör-Stimm-Sprachabteilung, UKE)
- Kooperation mit dem Forschungsprojekt „Die Kommunikations-, Sprech- und Sprachentwicklung bei Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen: Die ersten zwei Lebensjahre (KoSS NME 0-2)“ unter der Leitung von Frau PD Dr. Annette Fox-Boyer PD Annette Fox-Boyer, Universität zu Lübeck, Sektion Medizin, Institut für Gesundheitswissenschaften.

Erwähnenswertes

Neuere diagnostische oder therapeutische Möglichkeiten:

- Anwendung aller medikamentöser Therapien bei SMA (Spinraza, Zolgensma, Evrysdi)
- Anwendung Enzyersatztherapie bei M. Pompe
- Härtefallprogramm Givinstat (Duchenne Muskeldystrophie)

Publikationen

1. Kinder-UKE (J. Johannsen): Saffari A, Niesert M, Cannet C, Blaschek A, Hahn A, Johannsen J, Kockaya M, Kölbl H, Hoffmann GF, Claus P, Kölker S, Müller-Felber W, Roos A, Schara-Schmidt U, Trefz FK, Vill K, Wick W, Weiler M, Okun JG, Ziegler A. Identification of Biochemical Determinants for Diagnosis and Prediction of Severity in 5q Spinal Muscular Atrophy Using 1H-Nuclear Magnetic Resonance Metabolic Profiling in Patient-Derived Biofluids. *Int J Mol Sci*. 2024 Nov 12;25(22):12123. doi: 10.3390/ijms252212123. PMID: 39596191; PMCID: PMC11594255.
2. 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; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene APOB10 protein 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. doi: 10.1016/j.lanep.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.
3. Brandt M, Driemeyer J, Johannsen J, Denecke J, Inhestern L, Bergelt C. Experiences and the psychosocial situation of parental caregivers of children with spinal muscular atrophy against the background of new treatment options: a qualitative interview study. *BMC Psychol*. 2024 Oct 17;12(1):566. doi: 10.1186/s40359-024-02070-4. PMID: 39420400; PMCID: PMC11488358.
4. Trollmann R, Johannsen J, Vill K, Köhler C, Hahn A, Illsinger S, Pechmann A, Hagen MV, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Sep 26;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-z. PMID: 39327607; PMCID: PMC11425919.
5. Steffens P, Weiss D, Perez A, Appel M, Weber P, Weiss C, Stoltenburg C, Ehinger U, von der Hagen M, Schallner J, Claussen B, Lode I, Hahn A, Schuler R, Ruß L, Ziegler A, Denecke J, Johannsen J. Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024 Jul;51:17-23. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.05.002. Epub 2024 May 8. PMID: 38772209.
6. 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, Kölbl 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jama-pediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.
7. Mercuri E, Vilchez JJ, Boespflug-Tanguy O, Zaidman CM, Mah JK, Goemans N, Müller-Felber W, Niks EH, Schara-Schmidt U, Bertini E, Comi GP, Mathews KD, Servais L, Vandenberghe K, Johannsen J, Messina S, Spinty S, McAdam L, Selby K, Byrne B, Laverty CG, Carroll K, Zardi G, Cazzaniga S, Coceani N, Bettica P, McDonald CM; EPIDYS Study Group. Safety and efficacy of givinstat in boys with Duchenne muscular dystrophy (EPIDYS): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet Neurol*. 2024 Apr;23(4):393-403. doi:

10.1016/S1474-4422(24)00036-X. Erratum in: Lancet Neurol. 2024 Jun;23(6):e10. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00172-8. Erratum in: Lancet Neurol. 2024 Aug;23(8):e12. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00257-6. PMID: 38508835.

8. Zang J, Witt S, Johannsen J, Weiss D, Denecke J, Dumitrascu C, Nießen A, Quitmann JH, Pflug C, Flügel T. DySMA - an Instrument to Monitor Swallowing Function in Children with Spinal Muscular Atrophy ages 0 to 24 Months: De-velopment, Consensus, and Pilot Testing. J Neuromuscul Dis. 2024;11(2):473-483. doi: 10.3233/JND-230177. PMID: 38457144; PMCID: PMC10977442.

9. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Frieze J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Jo-hannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMartCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. J Neurol. 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

Fachgebiet und Standort

Asklepios Klinik Nord-Heidberg
Fachgebiet Neuropädiatrie
Tangstedter Landstrasse 400
22417 Hamburg
g.wiegand@asklepios.com

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Neuropädiatrische Abteilung mit Ambulanz-tätigkeit und stationärer Versorgung. Alle spez. Fachrichtungen vorhanden.

Fortbildungen / klinisch-wissen- schaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige Teilnahme an Fortbildungen und Kongressen, Teilnahme an treffen des NMZ Hamburg. Teilnahme an wissenschaftl. Arbeiten auf dem Gebiet SMA/Duchenne.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Teilnahme an klinischen Studien

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen

Kooperation mit der DGM

Publikationen

1. 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, Flegler 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; SMART-CARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

2. 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; SMART-CARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene AAV-pv01 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. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. eCollection 2024 Dec.

Fachgebiet und Standort

Neurologie Neuer Wall
Fachgebiet Neurologie
Dr. Karl Christian Knop
Neuer Wall 19, 20354 Hamburg
info@neurologie-neuer-wall.de
www.neurologie-neuer-wall.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die neurologische Gemeinschaftspraxis Neurologie Neuer Wall (Ltg. Dr. K. C. Knop) betreut in ambulantem Rahmen erwachsene Patient:innen (GKV/PKV) mit allen Formen der neuromuskulären Erkrankungen, Schwerpunkte liegen hier im Bereich der entzündlichen neuromuskulären Erkrankungen (Immuneuropathien, Myasthenie, Myositis) und der primären Myopathien. Die interdisziplinäre Betreuung erfolgt vor Ort (Neurologie, Psychiatrie, Neuroradiologie) und durch Kooperationen im Netzwerk des NMZ, einschließlich ASV Neuromuskuläre Erkrankungen (Asklepios/UCHE). Vor Ort werden alle oralen und parenteralen Immuntherapien entzündlicher NME, (inkl. IVIG, Rituximab, C5-Komplement-Inhibitoren und FcRn-Inhibitoren) angeboten, ebenso wie Risdiplam bei 5q-SMA, Enzym-Ersatztherapien bei M. Pompe. Zudem können alle symptomorientierten Behandlungen (medikamentös, Heil- und Hilfsmittel sowie Rehabilitationen) verordnet werden.

Spezialambulanzen

Neuromuskuläre Sprechstunde für Muskelkrankungen, Motoneuronkrankungen, Myasthenie und neuroimmunologische neuromuskuläre Erkrankungen.

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- 14. CIDP-Symposium, 14. Februar 2024, Hamburg, Kooperationsveranstaltung der Neurologischen Abteilungen des UKE, der Asklepios Kliniken St. Georg und Barmbek sowie der Neurologischen Gemeinschaftspraxis Neurologie Neuer Wall (Dr. Knop).
- Roundtable Myasthenia Gravis, 17. Januar und 20. November 2024, Hamburg. Aktuelle Entwicklungen in der Behandlung und Versorgung von Patienten mit myasthenen Erkrankungen.
- NMZHH Netzwerktreffen am 11. September 2024 im UKE
- NMZHH Jour fixe alle 3 Monate (online)

Netzwerketeiligungen

- Kooperatives integriertes Myasthenie Zentrum der Asklepios Klinik Barmbek (Prof. Dr. P. Urban) und der Praxis Neurologie Neuer Wall (Dr. K. Knop)
- ASV Neuromuskuläre Erkrankungen (Asklepios Kliniken Hamburg)
- ASV Neuromuskuläre Erkrankungen (UKE)

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Pompe Registry (fortlaufend)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen

Netzwerktreffen mit DGM/NMZ

Erwähnenswertes

Neuere diagnostische oder therapeutische Möglichkeiten:

- Anwendung Enzyersatztherapie bei M. Pompe inkl. Teilnahme am Pompe Registry
- Überregionale Anlaufstelle für Kollagenosen und Vaskulitiden (ASV-Rheumatologie)
- Next Generation Enzyersatztherapie bei M. Pompe
- C5- und FcRn-Inhibitoren bei Myasthenia gravis

Publikationen

1. Karl Christian Knop, Peter Paul Urban. Myasthenia gravis: Muskelschwäche behandeln, Krisen vorbeugen. NeuroTransmitter 2024;35(5)30-40
2. Karl Christian Knop und Peter Paul Urban. Myasthenia gravis. Hamburger Ärzteblatt 2024;78(1)12-19

Fachgebiet und Standort

Muskel-Ambulanz Klinik und Poliklinik
für Neurologie
Fachgebiet Neurologie
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
(UKE)
PD. Dr. med Mathias Gelderblom
Dr. med. Antonia Reibelt
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
a.reibelt@uke.de
<https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/neurologie/sprechstunden-tagesklinien/muskel-ambulanz.html>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Als zertifiziertes Zentrum für Muskelerkrankungen liegt der Schwerpunkt der Ambulanz in der Diagnostik und Therapie von kongenitalen Myopathien, Myotonien, Muskeldystrophien, entzündlichen Muskelerkrankungen und weiteren hereditären Erkrankungen des Muskels und der peripheren Nerven. Zudem bieten wir Patientinnen und Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) oder Amyotropher Lateralsklerose (ALS) alle diagnostischen und therapeutischen Optionen.

Spezialambulanzen

- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Spinale Muskelatrophien (SMA)
- Kongenitale Muskelerkrankungen
- Muskeldystrophien
- Muskelentzündungen
- Myotonien
- Metabolische Myopathien
- Mitochondriopathien
- Hereditäre sensomotorische Neuropathien

Netzwerketeiligungen

- Deutsche Gesellschaft für Neurologie
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Neuropädiatrie UKE

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

MERZ Pharmaceuticals GmbH
EudraCT: 2018-001639-35
PROTOCOL #: V. 6.0 from 14.Jul.2023
MERZ
TITLE: Prospective, randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter study to investigate the efficacy and safety of NT 201 in the treatment of lower limb spasticity causes by stroke or traumatic brain injury in adult subjects, followed by an open label extension with or without combined upper limb treatment . (MERZ)

Fachgebiet und Standort

UKE-Humangenetik
Institut für Humangenetik
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
humangenetik@uke.de
www.uke.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Genetische Beratung und Diagnostik bei Personen mit neuromuskulären Erkrankungen
- Umfassende molekulargenetische Diagnostik (Einzelgenuntersuchung, Exom- und Genomanalysen)
- Interdisziplinäre Sprechstunden (z. B. auch ambulant spezialärztliche Versorgung)

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige klinisch-genetische Fallkonferenzen

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Grundlagen- und Versorgungsforschung zu neurogenetischen Erkrankungen

Erwähnenswertes

Möglichkeit der Genomsequenzierung i. R. des Modellvorhabens §64e

Publikationen

1. Bi-allelic ACBD6 variants lead to a neurodevelopmental syndrome with progressive and complex movement disorders. Kaiyrzhanov R, Rad A, Lin S, Bertoli-Avella A, Kallemeijn W, Godwin A, Zaki M, Huang K, Lau T, Petree C, Efthymiou S, Ghayoor Karimiani E, Hempel M, Normand E, Rudnik-Schöneborn S, Schatz U, Baggelaar M, Ilyas M, Sultan T, Alvi J, Ganieva M, Fowler B, Aanicaï R, Akay Tayfun G, Al Saman A, Alswaid A, Amiri N, Asilova N, Shotelersuk V, Yeetong P, Azam M, Babaei M, Bahrami Monajemi G, Mohammadi P, Samie S, Banu S, Basto J, Kortüm F, Bauer M, Bauer P, Beetz C, Garshasbi M, Hameed Issa A, Eyaid W, Ahmed H, Hashemi N, Hassanpour K, Herman I, Ibrohimov S, Abdul-Majeed B, Imdad M, Isrofilov M, Kaiyal Q, Khan S, Kirmse B, Koster J, Lourenço C, Mitani T, Moldovan O, Murphy D, Najafi M, Pehlivan D, Rocha M, Salpietro V, Schmidts M, Shalata A, Mahroum M, Talbeya J, Taylor R, Vazquez D, Vetro A, Waterham H, Zaman M, Schrader T, Chung W, Guerrini R, Lupski J, Gleeson J, Suri M, Jamshidi Y, Bhatia K, Vona B, Schrader M, Severino M, Guille M, Tate E, Varshney G, Houlden H, Maroofian R. BRAIN. 2024;147(4):1436–1456.

2. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh T, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel H, Schwartzmann S, Mensah M, Pantel J, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter A, Stoltenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl A, Holzhauser S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott C, Schülke M, Nguyen H, Hoffjan S, Grase-mann C, Rotherhoft F, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz R, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec A, Karakostas P, Schäfer V, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder D, Lesmann H,

Kumar S, Tacik P, Basin M, Incardona P, Lee-Kirsch M, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke A, Kaiser F, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T, Hempel M, Weiler-Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, Schwaibold E, Schaaf C, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, Okun P, Kotzaeridou U, Hoffmann G, Choukair D, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal D, Strom T, Kovacs R, Riedhammer K, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf s M, Vill K, Hauck F, Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft F, Lemke J, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H, Sturm M, Zeltner L, Schöls L, Magg J, Bevo t A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S, Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz P, Haack T, Ehmke N, Wagner M. NAT GENET. 2024;56(8):1644-1653.

Fachgebiet und Standort

DNA Diagnostik Hamburg
Humangenetik
Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg
mborcherding@dna-diagnostik.hamburg
www.dna-diagnostik.hamburg

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Beratung und Diagnostik Hand in Hand:
Unsere Labore sind Anlaufstellen für eine umfassende DNA-Diagnostik bei erblichen Muskelerkrankungen.

- Neuromuskuläre Erkrankungen
- Neurogene Muskelatrophien
- Myopathien

Fachgebiet Neuropädiatrie

Altonaer Kinderkrankenhaus Pädiatrie
Bleickenallee 38, 22763 Hamburg
zentralambulanz2@kinderkrankenhaus.net

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Lufthafen Station für dauerbeatmete Kinder und Jugendliche
- Kinderorthopädische Sprechstunde
- Neuropädiatrische Sprechstunde

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Asklepios Klinik Barmbek
Rübenkamp 220, 22307 Hamburg
s.schuster@asklepios.com
<https://www.asklepios.com/hamburg/barmbek/>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

An unserer Klinik versorgen wir – überwiegend im stationären Bereich – ein breites Spektrum an neuromuskulären Erkrankungen. Derzeit schaffen wir ein zusätzliches ambulantes Behandlungsangebot für unsere Patientinnen und Patienten im Rahmen einer neuromuskulären ASV (Ambulante spezialfachärztliche Versorgung).

Ein besonderer Schwerpunkt liegt in der Betreuung von Betroffenen mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS), mit myasthenen Syndromen sowie mit entzündlichen Myo- und Neuropathien. Wir arbeiten eng mit anderen Fachdisziplinen, z. B. der Pulmologie, unserer Klinik zusammen, um eine umfassende, interdisziplinäre Behandlung zu gewährleisten. In Kooperation mit der ALS-Ambulanz des UKSH Lübeck sehen wir regelmäßig ALS-Patient/innen zur Versorgung mit einer nicht-invasiver Beatmung bzw. perkutanen endoskopischen Gastrostomie (PEG).

Netzwerkbeteiligungen

Wir beteiligen uns aktiv im Neuromuskulären Zentrum Hamburg und stehen im Austausch mit Kolleginnen und Kollegen anderer Kliniken und Praxen in und um Hamburg.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Einschluss von Patientinnen und Patienten ins Myasthenie- und SMarCare-Register

Publikationen

1. Klaus J, Schneider M, Rosenkranz T, Schuster S (2024) Seltene Ursache einer progredienten Gangstörung mit rezidivierenden Stürzen bei einer 81-Jährigen. DGNeurologie 7: <https://doi.org/10.1007/s42451-024-00667-y>.

Fachgebiet und Standort

Kinderorthopädie
Katholisches Kinderkrankenhaus
Wilhelmstift
Liliencronstrasse 130
22149 Hamburg-Rahlstedt
K.babin@kkh-wilhelmstift.de
www.kkh-wilhelmstift.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Spezialisierung auf kinderorthopädische konservative und operative Behandlung bei Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen

Spezialambulanzen

Spezialsprechstunde für neuromuskulär erkrankte Kinder und Jugendliche

Netzwerkbeteiligungen

Zusammenarbeit mit gemeinsamen, interdisziplinären Sprechstunden im SPZ

- Schwerin
- Bremen
- WOI
- Itzehoe
- Pelzerhaken

Fachgebiet und Standort

Beatmungszentrum Hamburg Harburg
zertifiziertes Weaningzentrum (DGP),
G-BA-Lungenzentrum für Hamburg
Asklepios Klinik Hamburg Harburg
Eißendorfer Pferdeweg 51
21075 Hamburg
f.escherich@asklepios.com
[https://www.asklepios.com/harburg/
abteilungen-spezialistinnen/abteilungen/
beatmungsmedizin](https://www.asklepios.com/harburg/abteilungen-spezialistinnen/abteilungen/beatmungsmedizin)

Ansprechperson für NME-Patienten

Dr. med. Frank Escherich, f.escherich@asklepios.com, T 040 1818862470 oder Terminvereinbarung für stationäre oder teilstationäre Behandlung T 040 1818864575.

- Zentrum für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beteiligung der Atmungsmuskulatur
- Tagesklinik, periphere Beatmungsstation und Intensivstation
- Innerklinische- und außerklinische invasive und nichtinvasive Beatmung, Atmungstherapeutische Abteilung, Sekretmanagement, Sozialdienst und Überleitmanagement, Physiotherapie, Ergotherapie, Neuropsychologie.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Agaplesion Bethesda Krankenhaus
Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg
trostdorf@bkb.info
<https://www.klinik-bergedorf.de/leistungsspektrum/fachabteilungen/neurologie>

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Asklepios Klinik St. Georg
Lohmühlenstraße 5, 20099 Hamburg
m.fernandes@asklepios.com
HAMBURG

Neuromuskuläres Zentrum Hannover

Sprecherin NMZ und Klinik:

Prof. Dr. S. Petri

*Neurologische Klinik, Klinik für Neurologie
und Klinische Neurophysiologie
DIAKOVERE Henriettenstift*

Das Neuromuskuläre Zentrum der MHH (Medizinische Hochschule Hannover) stellt einen interdisziplinären Zusammenschluss folgender Kliniken und Abteilungen dar:

Medizinische Hochschule Hannover

Klinik für Neurologie:

Prof. Dr. S. Körner (Dir. Prof. Dr. A. Haghikia)

Neuropathologie:

Prof. Dr. C. Hartmann,

Prof. Dr. F. Feuerhake

Pädiatrische Muskelsprechstunde:

PD Dr. H. Hartmann, PD Dr. S. Illsinger,

Prof. Dr. Dr. A. Das (Dir. Prof. Dr. D. Haffner)

Kardiologische Klinik:

Dr. M. Westhoff-Bleck

(Dir. Prof. Dr. J. Bauersachs)

Orthopädische Klinik:

Prof. Dr. H. Windhagen

Pneumologische Klinik:

Dr. K. Meyer

(Komm. Dir. Prof. Dr. M. Hoepfer)

Klinik für Immunologie und Rheumatologie:

Prof. Dr. T. Witte

Abt. Humangenetik:

Dr. C. Hendrich (Dir. Prof. Dr. N. Di Donato)

Klinik für Physikalische und rehabilitative
Medizin:

PD Dr. C. Sturm

Pneumologische Klinik KRH

Klinikum Siloah

Prof. Dr. T. Fühner

Kinderkrankenhaus auf der Bult

Abt. Neuropädiatrie:

Dr. S. Springer

Sozialpädiatrisches Zentrum Hannover

Dr. U. Diebold

Neurologische Klinik, Klinik für Neurologie
und Klinische Neurophysiologie, DIAKO-
VERE Henriettenstift

Prof. Dr. S. Petri

Zielsetzung

In der neuromuskulären Sprechstunde der Neurologischen Klinik in der Medizinischen Hochschule und der ALS-Ambulanz in der Klinik für Neurologie des Henriettenstifts werden Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, insbesondere auch mit Motoneuron-Erkrankungen, aus dem gesamten norddeutschen Raum untersucht und betreut.

Im Oktober 2024 hat Frau Prof. Susanne Petri die Leitung der Neurologischen Klinik im Henriettenstift übernommen.

Seitdem werden an diesem Standort stationär sowie im Rahmen der Privatsprechstunde und der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) v. a. Patien-

tinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) betreut.

Die Neuromuskuläre Sprechstunde der MHH wird jetzt Frau Prof. Sonja Körner geleitet und bleibt die Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten mit entzündlichen und genetischen neuromuskulären Erkrankungen. Bei der Vorstellung neuer Patientinnen und Patienten wird zunächst ambulante Diagnostik durchgeführt und, falls erforderlich, ein stationärer Aufenthalt organisiert. Außerdem werden hier die weitere Behandlung und regelmäßige Verlaufsuntersuchungen koordiniert, um eine langfristige Betreuung zu gewährleisten. Zur Diagnosefindung stehen neben der klinischen Beurteilung umfangreiche Laboruntersuchungen, genetische Testssowie moderne bildgebende und neurophysiologische Verfahren in Labors mit langjähriger Erfahrung mit neuromuskulären Erkrankungen zur Verfügung. Ferner können Muskel- und Nervenbiopsien durchgeführt werden, die in der Abteilung für Neuropathologie und ggf. in anderen Speziallabors begutachtet werden. In Kooperation mit dem Institut für Humangenetik wurde eine monatliche neuro-genetische Sprechstunde etabliert. Hier können nach Einreichen eines Anmeldeformulars mit Informationen zu Familienanamnese, klinischen und apparativen Befunden Patientinnen und Patienten aus den Bereichen neuromuskuläre Erkrankungen und Bewegungsstörungen bevorzugt Termine zur humangenetischen Beratung und Testung erhalten.

Frau Anke Meier, Sozialarbeiterin der DGM, führt eine regelmäßige Sprechstunde mit Beratung zu Bestimmungen des Schwer-

behinderten- und Sozialhilferechts, Sicherstellung der Pflege und Versorgung, u. a. Themen durch. Sie unterstützt die Patientinnen und Patienten bei der Organisation von Rehabilitationsmaßnahmen, Einleitung häuslicher Pflege u. a. Maßnahmen.

Zudem erfolgt zur Hilfsmittelversorgung eine Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité (Prof. T. Meyer) über das Versorgungsnetzwerk „AmbulanzPartner“ (www.ambulanzpartner.de).

Es besteht eine langjährige enge Zusammenarbeit mit dem LV Bremen/Niedersachsen der DGM und speziell mit dem ALS-Gesprächskreis Hannover (DGM), geleitet von Frau Ingrid Haberland.

Klinische Schwerpunkte

Schwerpunkte bilden die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (Teilnahme an aktuellen internationalen Therapiestudien), die Sprechstunde für Post-Polio-Syndrom-Patientinnen und Patienten und die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit verschiedenen entzündlichen und hereditären Myopathien. Seit der behördlichen Zulassung des Antisense-Oligonukleotids Nusinersen erfolgt die Behandlung erwachsener Patientinnen und Patienten mit 5q-assoziiierter spinaler Muskelatrophie mit dieser intrathekalen Therapie im stationären Setting, seit der Zulassung des oral verfügbaren Splicing-Modifiers Risdiplam werden auch SMA Patientinnen und Patienten hiermit behandelt. ALS-Patientinnen und -Patienten mit SOD1-Mutationen können seit der europäischen Zulassung mit Tofersen behandelt werden.

Grundsätzlich werden Patientinnen und Patienten mit allen Formen neuromuskulärer Erkrankungen betreut.

Kooperation

Diagnostisch besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Institut für Pathologie, in dem durch Herrn Prof. Hartmann und Herrn Prof. Feuerhake die histologische Beurteilung der Muskel- und Nervenbiopsien erfolgt. Bei Verdacht auf erbliche Erkrankungen werden molekulargenetische Tests und genetische Beratungen in Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik durchgeführt. Therapeutische Kooperationen bestehen mit nahezu allen Abteilungen des Hauses. Stellvertretend erwähnt seien die Abteilung Physikalische Medizin und Rehabilitation, die Klinik für Pneumologie und die Klinik für Kardiologie.

Das NMZ Hannover gehört seit 2012 zum Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der MHH. Das ZSE hat die Stärkung der interdisziplinären Zusammenarbeit auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zum Ziel, u. a. durch monatliche Fallkonferenzen und zwei als Lotsinnen fungierende Ärztinnen, die Patientenanfragen bearbeiten und weiterleiten, so dass Patienten*innen mit v.a. neuromuskuläre Erkrankungen auch auf diesem Weg in unsere Sprechstunde kommen. Frau Prof. Petri ist Teil des Leitungsgremiums und wurde im November 2024 in diese Funktion wiedergewählt.

Wissenschaftlich bestehen innerhalb der MHH u. a. Kooperationen mit den Instituten für Neuroanatomie, Neurophysiologie und Humangenetik sowie der AG Biochemie und Tumorbologie der Frauenklinik und der AG Translationale Hepatologie und

Stammzellbiologie des REBIRTH-Zentrums für translationale regenerative Medizin. Weiterhin existieren enge Kooperationen mit der Neurologischen Klinik der Universität Ulm (Prof. Dr. K. Weishaupt) und den Partnern des DGM-geförderten Deutschen Netzwerks für Motoneuron-Erkrankungen (MND-NET) und Prof. Dr. S. Vielhaber und Prof. Dr. S. Schreiber, Neurologische Klinik der Universität Magdeburg.

Frau Prof. Petri ist Mitglied der ALS-Leitliniengruppen der DGN und der Europäischen Akademie für Neurologie (EAN Guidelines on ALS Management), die in 2024 veröffentlicht wurden.

Neuromuskuläres Seminar

Das Neuromuskuläre Zentrum veranstaltet einmal im Semester ein neuromuskuläres Seminar mit aktuellen Fallvorstellungen inklusive neuropathologischer Demonstration und wissenschaftlichen Vorträgen für Ärzte*innen und andere Interessierte. Hierzu werden die regionalen DGM-Vertreter*innen eingeladen. Im Jahr 2024 fand das neuromuskuläre Seminar weiterhin regelmäßig online statt.

Arbeitsgruppe Molekulare Neurophysiologie/Molekulare Mechanismen der Neurodegeneration bei Motoneuronerkrankungen

Die grundlagenwissenschaftliche Arbeitsgruppe von Prof. S. Petri in der MHH forscht zur Pathogenese und Therapie der ALS, u.a. mittels Studien in primären Motoneuronkulturen- in Monokultur und in Ko-Kultur mit Astrozyten-, die aus dem

transgenen ALS-Tiermodell oder gesunden Kontrolltieren gewonnen werden, sowie in vivo Studien im G93A-SOD1-Mausmodell und neuropathologische Untersuchungen in Muskelbiopsiematerial und in post mortem Gehirn- und Rückenmarksgewebe.

Durch die DGM gefördert wird ein Kooperationsprojekt mit Herrn Prof. J. Dorst und Prof. A.C. Ludolph zum Gewichtsverlust bei Amyotropher Lateralsklerose (ALS). Hierbei soll die Pathophysiologie untersucht werden und möglicherweise neue Therapieansätze identifiziert werden.

Ein weiterer Schwerpunkt liegt auf der in vitro Charakterisierung und tierexperimentellen in vivo-Untersuchung des therapeutischen Potenzials adulter Stammzellen sowie der Charakterisierung von induzierbaren pluripotenten Stammzellen als in vitro-Modell der ALS (Kooperation: Prof. Dr. F. Wegner, MHH, PD Dr. A. Hermann, Rostock).

Weitere aktuelle Forschungsprojekte haben die Charakterisierung der Rolle des Macrophage inhibiting factors (MIF) bei ALS, die Entwicklung neuer auf regulatorischen T-Zellen basierenden Therapieansätze und die Möglichkeit der pharmakologischen Modulation des mikroglialen Phänotyps zum Ziel (Kooperation A. Israelson, Beer Sheva, Israel; E. Jäckel, Toronto, Kanada).

Im Bereich der klinischen Forschung werden verschiedene Fragestellungen zu den Themen ALS Ko-Morbiditäten, Risikofaktoren und Lebensqualität bearbeitet. Als Partner im Deutschen Netzwerk für Motoneuronerkrankungen (<http://www.mnd-als.de/html/home>) ist das ALS-Zentrum Hannover an multizentrischen klinischen Forschungsprojekten (neuropsychologischen

Studien, elektrophysiologischen und Bildgebungsprojekten, Biomarker-Analysen, Untersuchung der Hilfsmittelversorgung) sowie an klinischen Therapiestudien beteiligt.

Die neuromuskuläre Sprechstunde ist zudem am SMARtCARE-Register zur Erfassung von Patientinnen und Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) (<https://www.smartcare.de/>) beteiligt und es laufen zahlreiche mono- und multizentrische Studien zu Therapieerwartungen und -Zufriedenheit, Liquor-Parametern und Verlaufsmarkern der SMA.

Teilnahme an internationalen und nationalen Studien

ALS

Im Jahre 2024 wurde eine klinische Studie initiiert:

- LIPCAL-ALS II-Studie
- Multizentrische, randomisierte, placebo-kontrollierte Studie, in der eine hochkalorische, fett-basierte Nahrungsergänzung bezüglich der Wirkung auf den Verlauf der ALS getestet wird.
- Folgende Studien wurden weitergeführt:
- HIMALAYA (Phase 2 Study for SAR443820 in Participants With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS))
- Das Medikament SAR443820 soll die RIPK1, ein wichtiges Signalprotein und ein Regulator von Entzündungen und Zelltod, hemmen und damit das Fortschreiten der ALS verlangsamen. Diese Studie wurde im Februar 2024 bei fehlendem Wirkungsnachweis vorzeitig beendet.
- CARDINALS (Study to Assess the Effects of PTC857 Treatment in Participants With

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS))

- Der Wirkstoff PTC857 hemmt das Enzym 15-Lipoxygenase und soll so oxidativen Stress und damit den Zelltod von Motoneuronen reduzieren und den Krankheitsverlauf verzögern. Diese Studie wurde im November 2024 bei fehlendem Wirkungsnachweis vorzeitig beendet.
- DAZALS (A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study Evaluating Safety and Efficacy of CORT113176 (Dazucorilant) in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis)
- Das Medikament Dazucorilant soll die nervenzellschädigende und entzündungsfördernde Wirkung des bei ALS-Patienten erhöhten Spiegels des Stresshormons Cortisol im Blut abmildern und damit den Verlauf der ALS günstig beeinflussen.
- ATLAS (Eine randomisierte, placebokontrollierte Studie der Phase III mit einem longitudinalen Run-in mit natürlichem Krankheitsverlauf und einer offenen Verlängerung zur Beurteilung von bei klinisch präsymptomatischen Erwachsenen mit einer bestätigten Superoxid-Dismutase-1-Mutation eingeleitetem BII067, 233AS303)
- Phoenix (A Phase III, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multicenter Trial to Evaluate the Safety and Efficacy of AMX0035 Versus Placebo for 48-week Treatment of Adult Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). Diese Studie wurde im März 2024 beendet, eine Wirkung der Prüfsubstanz wurde nicht nachgewiesen.
- AP-101-02 (A Phase 2a, multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled study to evaluate safety, tolerability, pharmacodynamic markers, and pharmacokinetics of AP-101 in patients with

familial amyotrophic lateral sclerosis (fALS) and sporadic amyotrophic lateral sclerosis (sALS))

- ADORE (“A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled study to investigate the efficacy and safety of FAB122 in patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis”). Diese Studie wurde im Februar 2024 beendet, eine Wirkung der Prüfsubstanz wurde nicht nachgewiesen.
- MT-1186-A02 (A Phase 3b, Multi-Center, randomized, double-blind Study of Oral Edaravone Administered over 48 Weeks in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS))
- MT-1186-A01: A Phase 3, Multi-center, Open-label, Safety Study of MT1186 Administered over 48 Weeks in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)

Forschungsprojekte

- MND-Net (Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen)
- Histologische und biochemische Untersuchungen an ALS-post mortem Gewebe und transgenen ALS-Mausmodellen, derzeit v.a. zur Neuron-Glia-Interaktion und zur Rolle des Makrophagen migrationsinhibierender Faktor (MIF) (Förderung: German-Israeli Foundation; GIF)
- In vitro- und in vivo Evaluation des therapeutischen Potenzials zellulärer Behandlungsansätze bei ALS
- Funktionelle Analysen von patientenspezifischen induzierbaren pluripotenten Stammzellen als humanes in vitro Modell der Amyotrophen Lateralsklerose (ALS)
- Studien zu ALS-assoziierten genetischen Veränderungen mit Hilfe von next generation sequencing (NGS) Technologien

- Studien zu Therapieerwartungen und Therapiezufriedenheit sowie patient-reported outcomes bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) unter Therapie mit Nusinersen; Beteiligung am SMARtCARE-Patientenregister
- Teilnahme an von der ALS-Ambulanz der Charité – Universitätsmedizin Berlin initiierten und von der gemeinnützigen Canessa-Stiftung geförderten multizentrischen Forschungsprojekten zur Eignung von Neurofilament Light Chain (NL-F) als Serum-Biomarker der ALS sowie zur Identifizierung genetischer Veränderungen bei ALS (ID-ALS-Studie)

Publikationen

1. Northall A, Doehler J, Weber M, Tellez I, Petri S, Prudlo J, Vielhaber S, Schreiber S, Kuehn E. Multimodal layer modelling reveals in vivo pathology in amyotrophic lateral sclerosis *Brain*. 2024 Mar 1;147(3):1087-1099.
2. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol*. 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204.
3. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Scharschmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velzen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study *Lancet Reg Health Eur*. 2024 Feb 6;39:100862.
4. Bjelica B, Wohnrade C, Cespedes I, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S. Risdipram therapy in adults with 5q-SMA: observational study on motor function and treatment satisfaction. *BMC Neurol*. 2024 Feb 17;24(1):67.
5. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC. Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *EClinicalMedicine*. 2024 Feb 15;69:102495.
6. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannesen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S,

- Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2787-2797.
7. Van Damme P, Al-Chalabi A, Andersen PM, Chiò A, Couratier P, De Carvalho M, Hardiman O, Kuźma-Kozakiewicz M, Ludolph A, McDermott CJ, Mora JS, Petri S, Probyn K, Reviers E, Salachas F, Silani V, Tysnes OB, van den Berg LH, Villanueva G, Weber M. European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis in collaboration with European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD). *Eur J Neurol*. 2024 Jun;31(6):e16264.
8. 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547.
9. Wohnrade C, Seeliger T, Gingele S, Bjelica B, Skripuletz T, Petri S. Diagnostic value of neurofilaments in differentiating motor neuron disease from multifocal motor neuropathy. *J Neurol*. 2024 Jul;271(7):4441-4452.
10. Lumi R, Petri S, Siwy J, Latosinska A, Raad J, Zürgbig P, Skripuletz T, Mischak H, Beige J. Small peptide CSF fingerprint of amyotrophic lateral sclerosis. *PLoS One*. 2024 Apr 30;19(4):e0302280. doi: 10.1371/journal.pone.0302280. eCollection 2024.
11. Alfahel L, Gschwendtberger T, Kozareva V, Dumas L, Gibbs R, Kertser A, Baruch K, Zaccal S, Kahn J, Thau-Habermann N, Eggenschwiler R, Sterneckert J, Hermann A, Sundararaman N, Vaibhav V, Van Eyk JE, Rafuse VF, Fraenkel E, Cantz T, Petri S, Israelson A. Targeting low levels of MIF expression as a potential therapeutic strategy for ALS. *Cell Rep Med*. 2024 May 21;5(5):101546.
12. Petri S. Acceptance and commitment therapy in improving quality of life in motor neuron disease. *Lancet*. 2024 Jun 1;403(10442):2350-2351
13. Pal A, Grossmann D, Glaß H, Zimyanin V, Günther R, Catinozzi M, Boeckers TM, Sterneckert J, Storkebaum E, Petri S, Wegner F, Grill SW, Pan-Montojo F, Hermann A. Glycolic acid and D-lactate-putative products of DJ-1-restore neurodegeneration in FUS - and SOD1-ALS. *Life Sci Alliance*. 2024 May 17;7(8):e202302535.
14. Benatar M, Hansen T, Rom D, Geist MA, Blaettler T, Camu W, Kuzma-Kozakiewicz M, van den Berg LH, Morales RJ, Chio A, Andersen PM, Pradat PF, Lange D, Van Damme P, Mora G, Grudniak M, Elliott M, Petri S, Olney N, Ladha S, Goyal NA, Meyer T, Hanna MG, Quinn C, Genge A, Zinman L, Jabari D, Shoosmith C, Ludolph AC, Neuwirth C, Nations S, Shefner JM, Turner MR, Wu J, Bennett R, Dang H, Sundgreen C; ORARIALS-01 trial team. Safety and efficacy of arimoclochol in patients with early amyotrophic lateral sclerosis (ORARIALS-01): a randomised, double-blind, placebo-controlled, multicentre, phase 3 trial. *Lancet Neurol*. 2024 Jul;23(7):687-699.
15. Bjelica B, Bartels MB, Hesebeck-Brinckmann J, Petri S. Non-motor symptoms in patients with amyotrophic lateral sclerosis: current state and future directions. *J Neurol*. 2024 Jul;271(7):3953-3977.

16. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J, Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinvelde VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körvtélyessy P, Maier A. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16379

17. Bjelica B, Wohnrade C, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Schuppner R, Greten S, Petri S. Metabolic syndrome is common in adults with 5q-spinal muscular atrophy and impacts quality of life and fatigue. *Muscle Nerve.* 2024 Aug;70(2):257-264.

18. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34.

19. Arteaga-Bracho E, Cosne G, Kanzler C, Karatsidis A, Mazzà C, Penalver-Andres J, Zhu C, Shen C, Erb M K, Freigang M, Lapp HS, Thiele S, Wenninger S, Jung E, Petri S, Weiler M, Kleinschnitz C, Walter MC, Günther R, Campbell N, Belachew S, Hagenacker T. Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People with Spinal Muscular Atrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):1049-1065

20. Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger

M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körvtélyessy P. Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS-A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve.* 2024 Sep;70(3):333-345.

21. Petri S. Targeting C9orf72 in people with ALS. *Lancet Neurol.* 2024 Sep;23(9):850-852.

22. Wohnrade C, Seeliger T, Gingele S, Bjelica B, Skripuletz T, Petri S. Correction to: Diagnostic value of neurofilaments in differentiating motor neuron disease from multifocal motor neuropathy. *J Neurol.* 2024 Sep;271(9):6400.

23. Wiesenfarth M, Forouhideh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körvtélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC. Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany. *J Neurol.* 2024 Oct;271(10):6667-6679.

24. Spittel S, Meyer T, Weyen U, Grehl T, Weydt P, Steinbach R, Petri S, Baum P, Metelmann M, Sperfeld AD, Kettemann D, Norden J, Rödiger A, Ilse B, Grosskreutz J, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A. User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study. *Neurol Res Pract.* 2024 Aug 23;6(1):42.

25. Bjelica B, Petri S. Narrative review of diagnosis, management and treatment of dysphagia and sialorrhea in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol.* 2024 Oct;271(10):6508-6513. doi: 10.1007/s00415-024-12657-x.

26. Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2024 Sep 13:1-10

27. Hutchings AJ, Hambrecht B, Veh A, Giridhar NJ, Zare A, Angerer C, Ohnesorge T, Schenke M, Selvaraj BT, Chandran S, Sternecker J, Petri S, Seeger B, Briese M, Stigloher C, Bischler T, Hermann A, Damme M, Sendtner M, Lüningschrör P. Plekhg5 controls the unconventional secretion of Sod1 by presynaptic secretory autophagy. *Nat Commun.* 2024 Oct 4;15(1):8622.

28. 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; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene aeparovec 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.

29. Krey L, Rabea Z, Krause O, Greten S, Heck J, Boeck AL, Petri S, Wegner F, Klietz M. Missing Medical Data in Neurological Emergency Care Compromise Patient Safety and Healthcare Resources. *J Clin Med.* 2024 Oct 23;13(21):6344.

Neuromuskuläres Zentrum Homburg/Saar – Wilhelm-Erb Muskelzentrum

*Sprecher NMZ und Klinik:
Prof. Dr. Ulrich Dillmann
Universitätsklinikum des Saarlandes
und Medizinische Fakultät der Universität
des Saarlandes
Kirrberger Straße, 66421 Homburg/Saar
ulrich.dillmann@uks.eu*

*Stellvertretende Sprecherin NMZ
und Klinik:
Fr. Dr. Marina Flotats-Bastardas
Neuropädiatrie, Klinik für Pädiatrie
und Neonatologie*

Fachgebiet und Standort:

Fachgebiet Neurologie/Neuropädiatrie

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

In der Sprechstunde für neuromuskuläre Erkrankungen wird in enger Verzahnung ambulant und stationär das gesamte Spektrum der Muskelerkrankungen abgeklärt und dauerhaft therapeutisch betreut. Angeboten wird das gesamte Spektrum der elektrophysiologischen Diagnostik sowie zahlreiche Spezialverfahren. Hierzu gehören Untersuchungstechniken zur Kraftentwicklung und Ganganalyse mit Erfassung der Bewegungsmuster und der Oberflächen-EMG-Aktivitäten. Bildgebend stehen NMR und Ultraschall der Muskulatur und hochauflösende Sonographie der peripheren Nerven zur Verfügung.

Neben der diagnostischen Abklärung erfolgt eine langfristige Betreuung aller Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, ein besonderer Schwerpunkt liegt hier auf der Betreuung von Patienten mit Amyotropher

Lateralsklerose und immunologisch bedingten Erkrankungen. Die Terminvereinbarung erfolgt über die Neurologische Poliklinik unter T 068411624138. In der Muskelsprechstunde wurden 2024 wurden über weit über 1500 Konsultationen durchgeführt.

Das Neuromuskuläre Zentrum wurde als Beratungszentrum für das Neugeborenen-Screening in Saarland anerkannt. Ebenfalls wurden die Qualitätskriterien für die Gentherapie-verabreichung geprüft und anerkannt. In der Pädiatrischen Klinik wird neben der gesamten elektrophysiologischen Diagnostik die Lungenfunktionsdiagnostik sowie Schlaflabordiagnostik angeboten.

Es wird das gesamte Spektrum der aktuellen Therapieverfahren für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen wie für die Duchenne-Muskeldystrophie, M. Pompe oder die spinalen Muskelatrophien. Auch wird das gesamte Spektrum der Therapie autoimmuner Erkrankungen sowohl stationär als auch ambulant angeboten.

Spezialambulanzen

- ALS-Ambulanz
- Polyneuropathie-Ambulanz
- Myasthenie-Ambulanz

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Mit der Neuropathologie unter der Leitung von Herrn Prof. Dr. W. Schulz-Schaeffer und Herrn OA Dr. A. Wrede werden alle 14 Tage interdisziplinäre neuromuskuläre Fallkonferenzen unter Beteiligung der Kol-

legen der Neuropädiatrie und der Human-genetik durchgeführt.

Es besteht eine sehr enge Kooperation mit der hiesigen Neuropädiatrie, vertreten durch die Oberärztinnen Frau Dr. M. Flotats-Bastardas und Frau K. Böcking. Gemeinsam werden Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie und spinaler Muskelatrophie umfassend interdisziplinär betreut.

Die humangenetische Beratung erfolgt durch Herrn Prof. Dr. W. Henn, dem Leiter der Beratungsstelle am Klinikum zusammen mit Fr. Dr. Oehl-Jaschkowitz und Herrn Dr. Martin von der Praxis für Human-genetik in Homburg.

Der traditionell sehr enge Kontakt zu der Landesgruppe der DGM im Saarland spiegelt sich in regelmäßigen Treffen und Besprechungen wieder.

Publikationen

1. Health-related quality of life of adults with spinal muscular atrophy: insights from a nationwide patient registry in Germany. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. *Qual Life Res.* 2024 Jul;33(7):1949-1959. doi: 10.1007/s11136-024-03665-5. Epub 2024 May 16. PMID: 38753126

2. Self-Reported Health-Related Quality of Life of Children with Spinal Muscular Atrophy: Preliminary Insights from a Nationwide Patient Registry in Germany. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Abner S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(1):117-128. doi: 10.3233/JND-230071. PMID: 38108360.

3. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene aberparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. 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, Haselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group.

Lancet Reg Health Eur. 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanpe.2024.101092. eCollection 2024 Dec. PMID: 39434961.

4. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Movers A, Kölbl 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, Flegler 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 study group. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854.

5. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Fel-

ber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538.

H, Kusunoki S, Manganelli F, Miller JAL, Pardo J, Pereon Y, Rajabally YA, Sindrup S, Stettner M, Uncini A, Verhamme C, Vytopil M, Waheed W, Jacobs BC, Cornblath DR; IGOS Consortium. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16335. doi: 10.1111/ene.16335. Epub 2024 Jul 4. PMID: 38965709

6. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. eCollection 2024 Apr. PMID: 38361750

7. Electrodiagnostic subtyping in Guillain-Barré syndrome patients in the International Guillain-Barré Outcome Study. Arends S, Drenthen J, de Koning L, van den Bergh P, Hadden RDM, Kuwabara S, Reisin RC, Shahrizaila N, Ajroud-Driss S, Antonini G, Attarian S, Balducci C, Bertorini T, Brannagan TH, Cavaletti G, Chao CC, Chavada G, Dillmann KU, Dimachkie MM, Galassi G, Gutiérrez-Gutiérrez G, Harbo T, Islam B, Islam Z, Katzberg

Neuromuskuläres Zentrum Leipzig

*Sprecher NMZ und Klinik:
PD Dr. med Petra Baum
Liebigstr. 20, 4103 Leipzig
petra.baum@medizin.uni-leipzig.de*

*Stellvertretender Sprecher NMZ
und Klinik:
Dr. Dr. Moritz Metelmann*

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Fachgebiet Neuropädiatrie
Leipzig

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Es werden Patienten aus dem gesamten Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen betreut, wobei Schwerpunkte für Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose, Myasthenia gravis, chronisch inflammatorischer demyelinisierender Polyneuropathie (CIDP) und angeborenen sowie erworbenen Muskelerkrankungen bestehen. In der neuromuskulären Sprechstunde werden spezielle Fragestellungen zur Ätiologie, Differentialdiagnose, Therapie, zu Verlaufskontrollen sowie zu sozialen Problemen neuromuskulärer Erkrankungen erörtert. Bei Bedarf wird die stationäre Abklärung in die Wege geleitet. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den anderen Einrichtungen des Leipziger Zentrums sichert dabei die Patientenbetreuung sowohl im ambulanten als auch im stationären Bereich in hoher Qualität ab. Für die Diagnostik und das therapeutische Monitoring steht ein breites Spektrum

neurophysiologischer, bildgebender und laborchemischer Untersuchungsverfahren zur Verfügung. In schweren Fällen können Patienten auf der neurologisch geführten Intensivstation behandelt werden (z.B. Beatmung bei dekompensierter Atemmuskelsinsuffizienz, oder Plasmapherese/ Immunsorptionsbehandlung bei Patienten mit Guillain-Barré-Syndrom oder myasthener Krise).

Eine enge Zusammenarbeit ist zwischen der Abteilung für Neuropädiatrie und der Neurophysiologie an der Neurologischen Klinik gegeben. Für die palliativmedizinische Versorgung stehen das Team der Palliativstation und der stationäre Palliativdienst beratend zur Verfügung und es werden klinikweite Themen im interdisziplinären Palliativboard besprochen.

Im Institut für Neuropathologie werden alle Gewebeproben von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen untersucht und einer differenzierten Diagnostik unterzogen. Es steht das gesamte Spektrum der histochemischen und immunhistochemischen Bandbreite zur Verfügung, welches stetig weiterentwickelt wird. Für den Bereich der Muskel- und Nervendiagnostik wurde zudem der Akkreditierungsprozess nach DIN ISO 17020 DAkkS erfolgreich abgeschlossen. Zudem können weiterführende ultrastrukturelle Untersuchungen wie hochauflösende Elektronenmikroskopie und Zupffaserpräparate ausgewertet werden und moderne molekularpathologische Methoden stehen zur Verfügung.

Ein Schwerpunkt liegt in der Diagnostik von peripheren Neuropathien. Dies umfasst sowohl erworbene (z. B. entzündliche)

als auch hereditäre Neuropathien. Darüber hinaus wird das volle diagnostische Spektrum von neurogenen und myopathischen Muskelerkrankungen abgedeckt, wie z.B. von Strukturmyopathien, Myopathien im Rahmen von Fett- und Glukosestoffwechseldefekten, Enzymdefektmyopathien (MADD), Mitochondriopathien sowie von entzündlichen Myopathien (Polymyositis, Dermatomyositis, Einschlusskörperchen Myositis).

Die Schwerpunkte der Tätigkeit des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig und des MedVZ – Fachbereich Humangenetik liegen in der humangenetischen Diagnostik und Beratung von Patienten mit genetisch bedingten Krankheitsbildern sowie deren Familienangehörigen.

Das Institut für Humangenetik bietet routinemäßig ein sehr breites Spektrum molekulargenetischer Diagnostik nicht nur neuromuskulärer Krankheitsbilder an. Hierzu gehört insbesondere die Analyse des kompletten Erbguts mittels Exom- und Genom-Sequenzierung, ggf. mittels long read Sequenzierung, welche eine größtmögliche diagnostische Ausbeute gewährleistet.

In der Genetischen Sprechstunde stehen für die Ratsuchenden in der Regel die genetische Diagnosesicherung, die individuelle Prognose und eventuelle therapeutische Konsequenzen sowie das Wiederholungsrisiko in der Familie im Vordergrund.

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Sprechstunden
- Sprechstunde des MZEB

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige Fortbildungsveranstaltungen finden im Rahmen interdisziplinärer Fallkonferenzen statt, die gemeinsam mit Frau Prof. Dr. Ruth Stassart, Direktorin des Instituts für Hirnforschung am Paul-Flechsig-Institut für Neuropathologie für Hirnforschung, sowie Herrn Prof. Dr. med. Rami Jamra, Stellvertretender Institutsdirektor der hiesigen Humangenetik, durchgeführt werden.

Netzwerkbeteiligungen

Das Zentrum ist am ALS-Netzwerk MND-Net (koordiniert durch die Universitätsklinik in Ulm) und am Ambulanzpartner-Versorgungsnetzwerk (Kooperation mit Herrn Prof. Dr. Meyer, Ambulanz für ALS und andere Motoneuronenerkrankungen der Charité Berlin) beteiligt. Außerdem ist das Zentrum im wissenschaftliches Kompetenznetz Peripherer Nerv (KKPNS) aktiv.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Industriegesponserte Studien bei CIDP und Myasthenia gravis sowie Transthyretin assoziierter Polyneuropathie gemeinsam mit der Kardiologischen Klinik. Teilnahme an der deutschlandweiten LIPCAL-ALS-II-Studie zu hochkalorischer, fett-basierter Nahrungsergänzung bei ALS-Patienten.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Die Aktivitäten der Selbsthilfegruppen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) sowie der Deutschen Myasthenie Gesellschaft (DMG) wurden wieder unterstützt. Das Team des Neuromuskulären Zentrums steht in regelmäßigem Austausch mit Patientenvertretern der DGM auf regionaler und überregionaler Ebene., z. B. Teilnahme für Vorträge beim ALS-Gesprächskreis Leipzig (Dr. Dr. Metelmann). Teilnahme am Tag der Patientenlotsen.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Über Herrn Dr. Dr. Metelmann wird ein Projekt zur psychosozialen Versorgung von Patienten mit einer ALS „potentiALS“ (Kooperation mit Frau Prof. Dr. Mehnert-Theuerkauf und Frau Heyne, Abteilung für Medizinische Psychologie und Medizinische Soziologie, Universität Leipzig) bearbeitet, welches durch einem Förderantrag beim Bundesministerium für Bildung und Forschung unterstützt wird.

In der Versorgungsforschung wurde ein Projekt gemeinsam mit dem Ambulanzpartner-Versorgungsnetzwerk zur Belastung von ALS-Patienten durch verschiedene Prognosefaktoren bearbeitet.

Außerdem wurde in Kooperation mit dem KKPNS Netzwerk eine retrospektive Datenanalyse zu extrakorporalen Therapien durchgeführt.

Weitere klinische Forschungsprojekte laufen zu den Themen Autoimmunneuropathien, ALS und diabetischer Neuropathie.

In Zusammenarbeit mit der Core Unit DNA der medizinischen Fakultät werden die epigenetischen Signaturen in Nervenbiopsien analysiert, um das diagnostische Methodenspektrum zu erweitern. Zudem bestehen diverse wissenschaftliche und klinische Verbundinitiativen und Kooperationen innerhalb und außerhalb des UKL. Als Teil des DFG-geförderten Sonderforschungsbereiches (SFB1052-C10) wird die Adipositas als Risikofaktor für die Entwicklung peripherer Polyneuropathien erforscht. In diesem Zusammenhang konnten wir in einer 2023 publizierten Arbeit eine neue Signalachse zwischen Adipozyten und myelinisierenden Gliazellen im peripheren Nervensystem nachweisen, die für die erfolgreiche Nervenreparatur nach akuter Verletzung von Bedeutung ist (Sundaram et al., Cell Metabolism 2023). Zudem begann im Januar 2023 ein BMBF-gefördertes Verbundprojekt zusammen mit der Universitätsklinik Münster (Prof. Dr. Gerd Meyer zu Hörste), dem Universitätsklinikum Essen (Prof. Dr. Dr. Mark Stettner) und dem Heidelberger Biochemiezentrum (BZH, Prof. Dr. Britta Brügger). Hier sollen Erkenntnisse über die Bedeutung des Lipidstoffwechsels in Gliazellen und dessen Wechselwirkung mit dem Immunsystem für die Pathogenese erworbener Neuropathien gewonnen werden, mit dem Ziel sowohl neue diagnostische als therapeutische Optionen für periphere Neuropathien zu entwickeln.

Publikationen

1. User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study. Spittel S, Meyer T, Weyen U, Grehl T, Weydt P, Steinbach R, Petri S, Baum P, Metelmann M, Sperfeld AD, Kettemann D, Norden J, Rödiger A, Ilse B, Grosskreutz J, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A. *Neurol Res Pract.* 2024 Aug 23;6(1):42. doi: 10.1186/s42466-024-00342-3. PMID: 39180054

2. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2024 Sep 13:1-10. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Online ahead of print. PMID: 39268612

3. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496

4. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial.

Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560

5. Elektrophysiologische Aspekte in der Diagnostik und Pathophysiologie der Critical Illness Polyneuromyopathie (CIPNM) /Electrophysiological Aspects In The Diagnosis And Pathophysiology Of Critical Illness Polyneuromyopathy (CIPNM) Sekhniashvili, Madona; Toyka, Klaus Viktor; Baum, Petra. DOI: 10.1055/a-2306-0086. *Klinische Neurophysiologie* 2024; 55(04): 218 - 225

6. Creatine kinase serum levels in children revisited: New reference intervals from a large cohort of healthy children and adolescents. Fechner A, Willenberg A, Ziegelasch N, Merkenschlager A, Kiess W, Vogel M. *Clin Chim Acta.* 2024 Jun. 15;560:119726. doi: 10.1016/j.cca.2024.119726. Epub 2024 May 11. PMID: 38735516.

7. The Impact of Demographic Characteristics on Parenting Stress among Parents of Children with Disabilities: A Cross-Sectional Study. Scheibner M, Scheibner C, Hornemann F, Arélin M, Hennig YD, Kiep H, Wurst U, Merkenschlager A, Gburek-Augustat J. *Children (Basel).* 2024 Feb 13;11(2):239. doi: 10.3390/children11020239. PMID: 38397351; PMCID: PMC10887938.

8. Parenting stress in families of children with disabilities: Impact of type of disability and assessment of attending paediatricians. Scheibner C, Scheibner M, Hornemann F, Arélin M, Hennig YD, Kiep H, Wurst U, Merkenschlager A, Gburek-Augustat J. *Child Care Health Dev.* 2024 Jan;50(1):e13193. doi: 10.1111/cch.13193. Epub 2023 Oct 31. PMID: 37908180.

9. Dominant CST3 variants cause adult onset leukodystrophy without amyloid angiopathy. Caroline G Bergner*, Marjolein Breur*, M Clara Soto-Bernardini, Lisa Schäfer, Julia Lier, Diana Le Duc, Linnaeus Bundalian, Susanna Schubert, David Brenner, Friedmar R Kreuz, Björn Schulte, Quinten Waisfisz, Marianna Bugiani, Wolfgang Köhler, Heinrich Sticht, Rami Abou Jamra**, Marjo S van der Knaap**. *Brain*. 2024 Oct 3;147(10):3562-3572. doi: 10.1093/brain/awae085.

10. Targeting PI3K/Akt/mTOR signaling in rodent models of PMP22 gene-dosage diseases. Krauter D, Stausberg D, Hartmann TJ, Volkmann S, Kungl T, Rasche DA, Saher G, Fledrich R, Stassart RM, Nave KA, Goebbels S, Ewers D, Sereda MW. *EMBO Mol Med*. 2024 Mar;16(3):616-640. doi: 10.1038/s44321-023-00019-5. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38383802

11. Schwann Cells as Orchestrators of Nerve Repair: Implications for Tissue Regeneration and Pathologies. Stassart RM, Gomez-Sanchez JA, Lloyd AC. *Cold Spring Harb Perspect Biol*. 2024 Jun 3;16(6):a041363. doi: 10.1101/cshperspect.a041363. PMID: 38199866

Neuromuskuläres Zentrum Magdeburg

*Sprecher NMZ und Klinik:
Prof. Dr. med. Stefan Vielhaber
Ltd. Oberarzt, Klinik für Neurologie
Muskelzentrum Magdeburg
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
Klinik für Neurologie
Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg
T 0391 6714487 (Sekretariat),
F 0391 6714474*

*Stellvertretender Sprecher NMZ und
Klinik:
Prof. Dr. med. Dr. h. c. Christian Mawrin,
Direktor des Instituts für Neuropathologie*

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Universitätsklinikum Magdeburg

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Muskelzentrum am Klinikum der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Klinik für Neurologie, ist eine zertifizierte Einrichtung der DGM.

Das Muskelzentrum mit seinen Kontakt- und Gesprächskreisen ist die adäquate organisatorische Voraussetzung für die qualitative Patientenversorgung und für die Versorgungsinfrastruktur essenziell. Magdeburg ist fast auf den Tag genau 30 Jahre Muskelzentrum und stolz darauf, auch in seinen Reihen einige Preisträgerinnen und Preisträger der DGM und geförderte Antragsteller zu haben. Das Universitätsklinikum unterstreicht die Wichtigkeit

der Interdisziplinarität in Kombination mit den Möglichkeiten modernster Bildgebung und hat u. a. die Aufgabe, den Zugang zu spezialisierter Versorgung auch in ländlichen Regionen zu fördern. Als Ärztlicher Direktor des Universitätsklinikums Magdeburg sieht Herr Professor Dr. Hans-Jochen Heinze das Muskelzentrum so aufgestellt, wie auch der Wissenschaftsrat es vorsieht.

Die Klinik für Neurologie wird seit dem 01. Juli 2024 von Frau Professorin Dr. med. Stefanie Schreiber kommissarisch geleitet. Der klinische und wissenschaftliche Schwerpunkt der Neurologie liegt auch in der Erforschung neuroimmunologischer und neurodegenerativer Erkrankungen. Dazu gehören beispielsweise die ätiologisch heterogene Gruppe der Immunneuropathien und die Motoneuronerkrankungen.

Seit Gründung des Muskelzentrums Magdeburg wurden Muskelsprechstunden mit Krankheitsschwerpunkten wie ALS, primäre Myopathien, Post-Polio-Syndrom, und Myasthenie etabliert. Diese klinische Schwerpunktbildung bei der Diagnostik und Beratung von Muskelkranken hat sich sehr bewährt und wird in enger Zusammenarbeit mit dem MVZ realisiert. Insbesondere wurde die Spezialsprechstunde für Motoneuronerkrankungen (MND) sehr gut von den Patienten angenommen. Die große neuropsychologische Expertise des Zentrums ermöglicht ferner die genaue Charakterisierung der Hirnleistung bei neurodegenerativen Erkrankungen wie ALS und anderen Motoneuronerkrankungen, bei denen es zu kognitiven Einbußen kommen kann (z.B. FTD-ALS). Dazu stehen neben der personellen Ausstattung umfangreiche testpsychologische Instru-

mente und Methoden zur Verfügung. Spezialtherapien wie die regelmäßige Enzymsubstitution bei Patienten mit Glykogenosen vom Typ Pompe runden das therapeutische Angebot ab.

In regelmäßigen gemeinsamen Konferenzen mit den ärztlichen und wissenschaftlichen Mitarbeitern der Klinik für Kinderheilkunde, dem Institut für Humangenetik, dem Institut für Neuropathologie sowie den einzelnen neurobiologischen und molekularbiologischen Abteilungen des Klinikums werden die Untersuchungsergebnisse der Patienten diskutiert und therapeutische Konsequenzen erörtert.

Ein langjähriger Schwerpunkt des Muskelzentrums sind versorgungsmedizinische Aspekte bei Patienten mit neuromuskulärer Mehrfachbehinderung (MZEB, Chefärztin Frau Dr. Sabine Lindquist (Pfeiffersche Stiftungen)). Mehrere Fachärzte für Neurologie sind mit der Patientenbetreuung beauftragt. Dazu kommt ein Team aus klinischen Psychologen, Case-Managern, Sozialarbeitern und Physiotherapeuten. Diese Mitarbeiter stehen den Muskelkranken und ihren Angehörigen bei allen medizinischen Fragen und auch bei der Krankheitsverarbeitung und den vielfältigen Problemen im Alltag zur Seite. Das therapeutische Angebot umfasst auch die Hilfsmittel- und Ernährungsberatung. Das medizinische Versorgungszentrum (MVZ, Frau Dr. med. U. Bock und Mitarbeiter/-innen) unterstützt die Spezialambulanzen bei ihrer Arbeit. Sozialmedizinische Untersuchungen beschäftigen sich insbesondere mit den Auswirkungen körperlicher Beeinträchtigungen auf das emotionale Wohlbefinden und auch die Schmerzverarbeitung. Dazu wurden krankheitsspezifische Erhebungsinstrumente entwickelt (Frau Professorin Dr. med. S. Vogt und wissenschaftliche Mitarbei-

tende in Zusammenarbeit mit der Klinik für Psychosomatik, Prof. Dr. F.P. Junne).

Schonende Untersuchungstechniken (Muskel-/Nerven-MRT, Ultraschalldiagnostik) stehen ebenfalls zur Verfügung (Frau Professorin Dr. med. S. Schreiber und Frau Lefterova). Durch die Weiterentwicklung hochfrequenter Ultraschallsonden können inzwischen auch Mikrostrukturen wie die Nervenfaszikel dargestellt werden. Wesentliche Vorteile gegenüber der Visualisierung der Nerven- und Muskelpathologie mittels der Magnetresonanztomographie (MRT) liegen zudem in der relativ breiten Verfügbarkeit der Ultraschalltechniken, deren einfache praktische Durchführbarkeit („Bedside-Methode“) und das Fehlen von Kontraindikationen. Der kombinierte Einsatz von Sonographie und Elektrophysiologie könnte die Frühdiagnostik von Motoneuronerkrankungen und Neuropathien weiter verbessern helfen. Nicht selten werden auch Immunneuropathien erstmals detektiert. Herr Professor Dr. med. Daniel Behme hat inzwischen die Universitätsklinik für Neuroradiologie und damit den Lehrstuhl übernommen. Das Team aus mehreren radiologischen Fachärzten möchte auch den Schwerpunkt der Muskel- und Nervenbildgebung mit Hilfe der Kernspintomographie weiter ausbauen.

Herr Professor Dr. Dimitrios Mouggiakakos, Direktor der Klinik für Hämatologie, Onkologie und Zelltherapie, ist ein ausgewiesener Experte für Zelltherapie zur Behandlung von Myasthenia gravis.

Angeschlossen ist auch das Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE) am Universitätsklinikum Magdeburg. Als sogenanntes A-Zentrum

ist es die übergeordnete organisatorische Struktur des MKSE. Es übernimmt koordinierende Aufgaben für die dem MKSE angeschlossenen Fachzentren (B-Zentren) und verfügt über krankheitsübergreifende Versorgungsangebote für mehrere seltene Erkrankungen. Mit der medizinischen Exom-Sequenzierung steht am MKSE ein modernes Werkzeug zur Verfügung, mit dem der Nachweis einer seltenen genetischen Erkrankung schneller und effizienter möglich ist. Ein Schwerpunkt des Instituts für Humangenetik (Herr Professor Dr. Zenker, Frau Dr. S. Jakubiczka) ist die molekulargenetische Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen. Nachdem das für die proximal myotone Myopathie (PROMM/DM2/Ricker-Syndrom) verantwortliche Gen identifiziert wurde, konnten im Institut für Humangenetik zahlreiche betroffene Familien mit dieser Erkrankung identifiziert werden. Da das expandierte CCTG-Repeat-Motiv bei PROMM/DM2 sehr heterogen und daher nur schwer nachweisbar ist, wurden hier Anstrengungen unternommen, die diagnostische Prozedur zu verbessern. Zu dem diagnostischen Angebot des Instituts für Humangenetik gehören weiterhin die Analyse der hereditären motorisch sensorischen Neuropathien (HMSN), der Myotonen Dystrophie Curschmann-Steinert (DM1), der Duchenne'schen und Becker'schen Muskeldystrophie, der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD) und der Spinobulbären Muskelatrophie. Familiäre Verlaufsformen mit Mutationen im SOD1- und C9orf72-Gen können ebenfalls untersucht werden. Für alle nicht im Institut untersuchten genetischen Erkrankungen steht das molekulargenetische Labor den Kliniken zur DNA-Extraktion zur Beratung über diagnostische Möglichkeiten und zur Kontaktaufnahme mit anderen Gruppen

zur Verfügung. Dabei haben technologische Entwicklungen, wie beispielsweise das „Next-Generation Sequencing“ oder Microarray-Technologie, einen enormen Beitrag geleistet. Eine humangenetische Beratungsstelle (Herr Professor Dr. M. Zenker und Mitarbeiter/-innen) rundet das Angebot ab.

In Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik für Plastische, Wiederherstellungs- und Handchirurgie erfolgt die restaurative periphere Nerven Chirurgie (Herr Professor Dr. A. Kraus). Im Muskelfunktionslabor der Klinik für Orthopädie (Herr Professor Dr. F. Awiszus) erfolgen detaillierte Bewegungsanalysen und Untersuchungen des lokomotorischen Apparats: Quantifizierung von Willküraktivierbarkeit von Skelettmuskulatur, Quantifizierung propriozeptiver Leistungen, Untersuchungen zur Wirkung transkraniell magnetischer Stimulation auf die Willkürmotorik. Ein weiterer Arbeitsschwerpunkt liegt in der Quantifizierung und therapeutischen Beeinflussbarkeit des motorischen Defizits bei Patienten mit Muskelglykogenosen (z. B. M. Pompe

Weitere Interdisziplinäre Kooperationen:

- Neue Atemtherapien für fortgeschrittene neuromuskuläre Erkrankungen - Herr Professor Dr. Jens Schreiber
- Schluckdiagnostische Untersuchungen erfolgen in Zusammenarbeit mit der Fachklinik am Klinikum Stendal (PD Dr. Cornelius Werner).

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Auch in diesem Jahr wurden die Zuweiser (niedergelassene Fachärzte und Therapeuten) sowie Mitarbeiter des Muskelzentrums wieder fortgebildet und interdisziplinär geschult. Das letzte Update zu neuromuskulären Erkrankungen (Diagnose und Therapie) erfolgte am 11. November 2024 im Rahmen der Begehung des Muskelzentrums durch die DGM e.V.. Dabei standen auch innovative krankheitsmodifizierende Therapieoptionen bei der Myasthenie (CAR-T-Zelltherapie) und den Motoneuronenerkrankungen (ALS, SMA) im Fokus.

Netzwerkbeteiligungen

Gemeinsam mit dem DZNE am Standort Magdeburg (Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen) werden auch Patienten mit Motoneuronenerkrankungen und anderen seltenen neurodegenerativen neuromuskulären Erkrankungen betreut. Im Rahmen von Intersite-Projekten besteht dazu auch eine klinisch-wissenschaftliche Kooperation mit den Neurologischen Zentren an der MHH (Frau Professorin Petri) und Rostock (Herr Prof. Prudlo, Herr Prof. Hermann).

Die enge Zusammenarbeit zwischen dem Neurochemischen Labor in Magdeburg (Herr Professor Dr. S. Vielhaber, Frau Dr. G. Debska-Vielhaber) und der Epileptologie/Neurochemie Bonn (Herr Professor Dr. W.S. Kunz) sowie den benachbarten großen Neurologischen Universitätskliniken in Halle (Herr Professor Dr. M. Otto und Mitarbeiter/-innen) und Hannover (Frau Professor Dr. S. Petri; zugleich Cheffärztin der Klinik für Neurologie und Klinische

Neurophysiologie am Henriettenstift Hannover) wurde systematisch vertieft und hat sich zu einem Forschungsschwerpunkt der Klinik entwickelt. Mehrere gemeinsame Publikationen zeugen von der wissenschaftlichen Vitalität dieser Kooperationen. Das gemeinsame diagnostische Angebot umfasst u.a. enzymatische und polarographische Untersuchungen zur Mitochondrienfunktion. Neben den Untersuchungen an Skelettmuskelfasern können auch mitochondriale Schädigungen an Fibroblasten (Hautzellen, Blutzellen) nachgewiesen werden. Defekte des mitochondrialen Genoms werden in Zusammenarbeit mit dem Institut für Neuropathologie des Universitätsklinikums Magdeburg (Professor Dr. C. Mawrin) untersucht, welches sich seit Jahren neben der klassischen Myohistologie mit der molekulargenetischen Diagnostik von Deletionen und Insertionen in der mtDNA von Patienten mit Verdacht auf Mitochondriopathien beschäftigt. Daneben wurde die PCR-Diagnostik einiger ausgesuchter Punktmutationen der mtDNA etabliert, vor allem der häufigsten MERRF- und MELAS-assoziierten Mutationen sowie die Abschätzung der mtDNA-Menge in Relation zur Kern-DNA mit speziellen Southern-Blot-Verfahren und die Bestimmung des Heteroplasmiegrades. Sequenzierungen von Abschnitten des mitochondrialen Genoms werden vorgenommen, z.B. zur Ermittlung einiger LHON- oder ATPase-Punktmutationen. In einem Forschungsprojekt werden zurzeit mögliche Zusammenhänge zwischen Mutationen und Apoptose an Zellkulturen analysiert (in Zusammenarbeit mit Herrn Professor Dr. W. S. Kunz, Bonn).

Forschung

Die Arbeitsgruppe des Muskelzentrums konnte zeigen, dass axonale Degeneration und Atrophie peripherer Nerven der oberen Extremitäten bei allen Phänotypen der ALS (außer bei primärer Lateralsklerose, PLS) zu einer Abnahme der Nervenquerschnittsfläche führen, was die Nervenatrophie bzw. den Axonverlust in vivo widerspiegelt. Solche Nachweise waren vorher nur im Rahmen von Gewebebiopsien möglich. In weiteren Arbeiten konnte der Nachweis erbracht werden, dass die zuvor festgestellten Veränderungen über den Krankheitsverlauf hin progredient sind. Schließlich gelang es der Arbeitsgruppe Patienten mit der klinischen Diagnose einer ALS mittels Nervensonografie in zwei verschiedene Subgruppen aufzuteilen, nämlich solche mit wahrscheinlicher peripher-nervaler axonaler Degeneration und solche mit wahrscheinlicher peripher-nervaler Inflammation. Patienten mit peripher-nervaler axonaler Degeneration wiesen erwartungsgemäß kleinere Nervenquerschnittsflächen und eine kürzere Krankheitsdauer auf, solche hingegen mit wahrscheinlicher peripher-nervaler Inflammation hatten einen längeren Krankheitsverlauf und größere hypoechogene Nervenquerschnittsflächen sowie häufig den Superoxiddismutase 1-Gendefekt. Aus diesen Erkenntnissen lassen sich vermutlich zukünftig auch therapeutisch relevante Schlüsse ableiten. In weiteren Arbeiten wurde die Korrelation von sonografischen Veränderungen peripherer Nerven mit anderen Biomarkern bei ALS, wie z.B. Neurofilament Light Chain (NfL) sowie der Schädigung der Nervenbahnen des Zentralnervensystems (DTI-Imaging) untersucht. Zukünftig plant die Arbeitsgruppe des Muskelzentrums in ihre Forschung die Fusionsbildgebung von hochauflösendem

MRT (7 Tesla) und Nervensonografie noch intensiver einzubeziehen.

Die Hochfeldtechnologie erlaubt auch direkte Einblicke in den Muskelstoffwechsel sowie in Funktion und Integrität peripherer Nerven. Durch die enge Kooperation mit dem Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE e.V.) in der Helmholtz-Gesellschaft (Standort Magdeburg) wurden die grundlagenwissenschaftlichen Forschungen noch intensiviert.

Die ALS galt bislang als primär schmerzlose Erkrankung. Erste Studien konnten jedoch belegen, dass 56 % bis 85 % der Patienten mit ALS im Krankheitsverlauf an Schmerzen leiden (Frau Professorin Dr. med. S. Vogt und wissenschaftliche Mitarbeiter/-innen). Durch den Aufbau einer Spezialsprechstunde für Krankheitsverarbeitung konnten wir zeigen, dass von den Patienten am häufigsten genannten Körperregionen, in denen Schmerzen auftraten, im Bereich des Nackens (40%) und der Schultern (30 %), der Lendenwirbelsäule und des Gesäßes (40 %) sowie der Beine, insbesondere der Unterschenkel (40 %) lagen. Ziel der geplanten Anschlussprojekte ist die Untersuchung der Schmerz-assoziierten Pathologie bei unterschiedlichen klinischen und genetischen Subtypen der ALS mithilfe einer dezidierten Schmerzskaalen bei der klinisch-körperlichen Untersuchung, der Verwendung standardisierter schmerzbezogener Fragebögen und der Erstellung eines umfassenden Sensibilitätsprofils basierend auf der Quantitativen sensorischen Testung in Kombination mit weiteren funktionellen (Elektrophysiologie) und bildgebenden Untersuchungsverfahren (hochauflösender Nervenultraschall) sowie Labordiagnostik (Serum- und Liquoranalyse). Weitere Untersuchungen der Ar-

beitsgruppe um Frau Professorin Dr. Vogt widmen sich der Coping-Strategien bei neurogenen Schmerzsyndromen. Die Akzeptanz- und Commitmenttherapie (kurz ACT, gesprochen auch wie das englische Wort act = handeln) ist eine neuere Form der Psychotherapie, bei der klassische verhaltenstherapeutische Techniken mit achtsamkeits- und akzeptanzbasierten Strategien und mit Interventionen zur Werklarung kombiniert werden und die statt auf Emotionsunterdruckung auf Emotionsakzeptanz in Form einer positiven Neubewertung negativer Emotionen abzielt. Hierzu beantragte Frau Professorin Vogt auch ein groes interdisziplinares Verbundprojekt aus der Klinik fur Psychosomatik und Psychotherapie heraus.

Kooperationen mit der DGM

Unter dem Motto „Miteinander fur einander“ ist das NMZ Magdeburg eingebunden in die Angebotspalette der DGM. Zur Landesverbandsvorsitzenden, Frau Beate Cwiertnia, ergeben sich regelmaige Kontakte.

Patienten-zentrierte Fortbildungsveranstaltungen widmeten sich der Ernahrungstherapie, kausalen und Symptom-orientierten Behandlungsstrategien. Ein wichtiges Anliegen der regelmaigen Gruppentreffen sind ferner die Hilfsmittelversorgung und die praktische Beantragung von gezielten Rehabilitationsmanahmen bei den Leistungstragern (Koordination Herr. Prof. Dr. S. Vielhaber und Mitarbeitende des Hilfsmittelzentrums).

Publikationen

1. Kasper E., Temp A.G.M., Kockritz V., Meier L., Machts J., Vielhaber S., Hermann A., Prudlo J. (2024) Verbal expressive language minimally affected in non-demented people living with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 25(3-4):308-316. doi: 10.1080/21678421.2024.2307512.
2. Schreiber S., Bernal J., Arndt P., Schreiber F., Muller P., Morton L., Braun-Dullaes R.C., Valdes-Hernandez M.D.C., Duarte R., Wardlaw J.M., Meuth S.G., Mietzner G., Vielhaber S., Dunay I.R., Dityatev A., Jandke S., Mattern H. (2024) Brain Vascular Health in ALS Is Mediated through Motor Cortex Microvascular Integrity. *Cells.* 12(6):957. doi: 10.3390/cells12060957.
3. McMackin R., Tadjine Y., Fasano A., Mitchell M., Heverin M., Awiszus F., Nasseroleslami B., Carson R.G., Hardiman O. (2024) Examining short interval intracortical inhibition with different transcranial magnetic stimulation-induced current directions in ALS. *Clin Neurophysiol Pract.* Mar 13;9:120-129. doi: 10.1016/j.cnp.2024.03.001. PMID: 38595691.
4. Berger K., Schiefner F., Rudolf M., Awiszus F., Junne F., Vogel M., Lohmann C.H. (2024) Long-term effects of doping with anabolic steroids during adolescence on physical and mental health. *Orthopadie (Heidelb).* Aug;53(8):608-616. doi: 10.1007/s00132-024-04498-3. Epub 2024 Apr 23. PMID: 38653791.

Fachgebiet und Standort

Neuropädiatrie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Frau Dr. med. Uta Beyer

Allgemeine Beschreibung

Die Abteilung betreut mehrere Patienten mit SMA und hat Erfahrungen in der Behandlung mit Nusinersen und Risdiplam. Wir arbeiten hierfür eng mit der Klinik für Neurologie im Hause zusammen, auch um eine gute Transition zu ermöglichen. Wir behandeln ferner Kinder und Jugendliche mit Myasthenie und mit seltenen genetischen Muskelerkrankungen, wie der myotonen Muskeldystrophie. Ein weiterer wichtiger Kooperationspartner ist das Mitteldeutsche Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen. Die Mehrzahl der seltenen Erkrankungen ist genetisch bedingt, so dass im Regelfall die Beschwerden schon im Kindesalter beginnen. Die Vielzahl von möglichen Ursachen und teilweise sehr unspezifischen Symptomen führen dazu, dass die Diagnose häufig im Zusammenhang mit der Neuropädiatrie gestellt wird und durch die interdisziplinäre Zusammenarbeit auch wirksame individuelle Therapien etabliert werden können. In der Muskelsprechstunde werden die Kinder und Jugendlichen von Ärzten und Physiotherapeuten betreut. Hier erfolgen auch regelmäßige fachärztliche Verlaufskontrollen. Zudem werden kardiologische, bronchologische, orthopädische und radiologische Untersuchungen und gegebenenfalls erforderliche stationäre Aufenthalte, wie beispielsweise zur Polysomnographie organisiert. Insbesondere für Patienten mit M. Duchenne ist ein Betreuungskonzept hinsichtlich der Kontrolle der kardiorespiratorischen Situation und ggf. supportiven

Therapie etabliert und wird im klinikeigenen Kinderschlaflabor umgesetzt. Die enge Zusammenarbeit mit dem Sozialpädiatrischen Zentrum ermöglicht ein besonderes, integratives Beratungs- und Versorgungsangebot, gestützt auf die langjährige Erfahrung in dieser Einrichtung. Alle modernen Untersuchungsmöglichkeiten stehen zur Verfügung und werden wissenschaftlich begleitet. Das Team der Neuropädiatrie arbeitet eng mit den betroffenen Familien und Angehörigen zusammen und ist Ansprechpartner bei allen aufkommenden Fragen.

Telefonnummer Ambulanz
T 0391 6724066
F 0391 67290587
uta.beyer@med.ovgu.de

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Auch in diesem Jahr wurden die Zuweiser (niedergelassene Fachärzte und Therapeuten) sowie Mitarbeiter des Muskelzentrums wieder fortgebildet und interdisziplinär geschult. Ein Update zu neuromuskulären Erkrankungen (Diagnose und Therapie) erfolgte vor wenigen Wochen in Magdeburg im Rahmen der Begehung des Muskelzentrums durch Vertreterinnen und Vertreter der DGM aus dem Bundes- und Landesvorstand im Rahmen der Zertifizierung. Dabei standen auch aktuelle krankheitsmodifizierende Therapieoptionen bei der SMA und andere Motoneuronenerkrankungen sowie Muskelglykogenosen und der neuromuskulären Endplatte (Myasthenie) im Fokus. Mit den Neurologen und benachbarten Fachgruppen der Klinik erfolgt dazu ein reger Austausch und die aktuellen Therapiekonzepte werden kontinuierlich aufeinander abge-

stimmt und optimiert. Hervorzuheben sind auch die Fallkonferenzen mit dem Institut für Humangenetik und die aktive Teilnahme an DGM-Konferenzen.

Netzwerketeiligungen

Im Mitteldeutschen Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen am Standort Magdeburg werden auch Patienten mit Motoneuronerkrankungen (SMA) und anderen seltenen neurodegenerativen neuromuskulären Erkrankungen betreut. Ein Register bzgl. der Behandlung von SMA-Patienten in Kooperation mit der Klinik in Freiburg ist geplant. Im Rahmen von Intersite-Projekten besteht dazu auch eine klinisch-wissenschaftliche Kooperation mit den Neurologischen Zentren und Kinderkliniken an verschiedenen Universitätsstandorten und örtlichen Versorgern.

Klinische Studien

Spezialtherapien wie die regelmäßige Enzymsubstitution bei Patienten mit Muskelglykogenosen und krankheitsmodifizierende Therapien bei SMA runden das therapeutische Angebot ab. Dazu werden Registerdaten in Kooperation mit der Neurologie erhoben.

Kooperationen mit der DGM

Gesprächskreise und Hilfsmittelversorgung

Forschung

Ein interdisziplinärer wissenschaftlicher Forschungsschwerpunkt unseres Zentrums stellt seit einigen Jahren die Untersuchung von Schlafstörungen bei Muskelerkrankungen dar (SMA, diverse Myopathien).

Neuromuskuläres Zentrum Mittel- und Nordhessen

*Sprecherin NMZ und Klinik:
Prof. Dr. med. Anne Schänzer
Institut für Neuropathologie
Justus-Liebig-Universität Gießen
UKGM Standort Gießen*

*Stellvertretender Sprecher NMZ und Klinik:
Prof. Dr. med. Andreas Hahn
Abteilung für Neuropädiatrie, Sozialpädiatrie und Epileptologie
Justus-Liebig-Universität Gießen / UKGM
Standort Gießen*

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum ist ein Zusammenschluss verschiedener Kliniken und Institute der Universitätskliniken Gießen und Marburg, der Abteilungen für Rheumatologie, Klinische Immunologie, Osteologie und Physikalische Medizin am Campus Kerckhoff-Klinik der Justus-Liebig-Universität Gießen sowie des Klinikums Kassel und assoziierter Kliniken in Mittel- und Nordhessen. Das Neuromuskuläre Zentrum hat zum Ziel, die Versorgung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen optimal zu gewährleisten. Es werden ambulante Spezialsprechstunden und eine stationäre Aufnahme zur Diagnose angeboten sowie eine Beratung für Betreuungsmöglichkeiten.

Ein enger interdisziplinärer Austausch zwischen den Mitarbeitenden der Kliniken und Institute sowie regelmäßige Fortbildungen gewähren eine sehr gute Patientenversorgung.

Kooperierende Kliniken und Institute

Universitätsklinikum Gießen

- Neurologische Klinik, Klinische Neurophysiologie
- Klinik für Pädiatrische Neurologie, Muskel-erkrankungen und Epileptologie
- Institut für Humangenetik
- Institut für Neuropathologie
- Kinderkardiologie / Kinderherzzentrum
- Abteilung für Rheumatologie, Klinische Immunologie, Osteologie und Physikalische Medizin, Campus Kerckhoff-Klinik, Bad Nauheim

Universitätsklinikum Marburg

- Neurologische Klinik, Neuroimmunologische Ambulanz
- Zentrum für Humangenetik
- Klinik für Kardiologie
- Klinik für Pulmologie mit Schlaflabor
- Institut für Neuropathologie

Klinikum Kassel

- Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischem Zentrum
- MZEB- Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung
- Assoziierte Kliniken
- Neurologische Klinik des Klinikum Fulda
- Vitos Klinik Weilmünster
- BDH Klinik Braunfels
- Asklepios Neurologische Klinik Bad Salzhausen
- Klinik für Neurologie und Klinische Neurophysiologie DRK Kliniken Nordhessen, Kassel

- Wissenschaftliche Arbeiten und laufende Studien

Gießen

Die Klinik für Pädiatrische Neurologie, Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie der Justus-Liebig-Universität Gießen betreut Patienten mit allen Formen neuromuskulärer Erkrankungen. Es werden alle gängigen diagnostischen Maßnahmen wie Neuro- und Myosonographie, Elektroneurographie und -myographie sowie MRT und Muskelbiopsie in kindgerechter Form durchgeführt. Einen Forschungsschwerpunkt stellt die Erforschung genetischer Ursachen neuromuskulärer Erkrankungen dar. Ein weiterer Schwerpunkt der klinischen und wissenschaftlichen Arbeit ist die Behandlung von Patienten mit infantiler, juveniler und adulter Verlaufsform eines M. Pompe. Hier ist die Abteilung an mehreren nationalen und internationalen Forschungsprojekten beteiligt.

Die A Klinik für Pädiatrische Neurologie, Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie betreut derzeit ca. 130 Patienten mit Spinaler Muskelatrophie und verfügt über große Erfahrung in der Anwendung von Nusinersen/Spinraza. Die Medikamentengabe wird sowohl per normaler Lumbalpunktion als auch bei schwerer Skoliose CT-gesteuert oder nach Implantation eines lumbalen Ports durchgeführt. Es besteht hierfür eine enge Kollaboration mit den hiesigen Abteilungen für Neuroradiologie, Neurochirurgie und Anästhesiologie. Darüber hinaus beteiligt sich die Abteilung auch an der sog. SMARtCARE-Initiative, mit dem Ziel zusätzliche Daten hinsichtlich Langzeitverlauf zu gewinnen. Auch auf diesem Gebiet ist die Abteilung an mehreren multizentrischen

Studien involviert. Zudem wurden bereits 35 Patienten mit einer Genersatztherapie (Zolgensma) behandelt. Die Klinik hat zudem Erfahrung bei der Behandlung von SMA-Patienten mit Risdiplam/Evrysdi, einem oralen Splicing Modifier, fungiert als ein Beratungs- und Therapiezentrum im Rahmen des zum 1.10.21 eingeführten Neugeborenen Screenings auf SMA sowie der Genersatztherapie mit Zolgensma.

Die Kinderklinik ist u.a. an folgenden klinischen Studien beteiligt: Langzeiteffekte von Ataluren bei DMD, Pompe Registry Heiminfusionstherapie bei Kindern mit M. Pompe, Langzeitprognose und klinisches Bild bei Patienten mit infantilem Morbus Pompe älter als 7 Jahre, Genotyp und Phänotyp der juvenilen Verlaufsform des M. Pompe in Deutschland. Zudem werden im mit der Abteilung assoziierten Prüfzentrum Studien zum Einsatz von Enzympräparaten der 2. Generation (z.B. Avalglukosidase bei Kindern mit infantiler und juveniler Verlaufsform des Morbus Pompe durchgeführt.

In einem Kooperationsprojekt mit dem Steinbeiss-Center für Molekulare Spektroskopie in Rüsselsheim erfolgen Studien zur SMN-Proteinbestimmung bei SMA und Studien zu den Grundlagen der Immunität bei M. Pompe.

Zentrum für Seltene Erkrankungen Gießen (ZSEGi)

In der Klinik für Pädiatrische Neurologie in Gießen werden über 2000 Patienten mit einer Seltenen Erkrankung behandelt. Im Rahmen dieses Zentrums werden auch Patienten mit sehr seltenen neuromuskulären

lären Erkrankungen sowie Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten und neuromuskulären Problemen (z.B. M. Fabry und M. Pompe) mitbetreut.

In der Sektion Klinische Neurophysiologie der Klinik für Neurologie der Justus-Liebig-Universität Gießen werden alle Formen neuromuskulärer Erkrankungen behandelt. Es besteht eine Ermächtigungsambulanz für Neurogenetik und Muskelerkrankungen sowie eine Infusionsambulanz. Zudem besteht die Zertifizierung als ‚integriertes Myastheniezentrum‘ der Deutschen Gesellschaft für Myasthenie. Klinische Schwerpunkte sind neuromuskuläre Übertragungsstörungen, hereditäre Muskelerkrankungen, immunvermittelte Polyneuropathien, Schmerzkrankungen, CRPS sowie periphere Nervenläsionen. Zudem ist die Ambulanz Teil des interdisziplinären Gießener Amyloidosezentrums. Die Arbeitsgruppe ‚Schmerz und Peripheres Nervensystem‘ wird von Frau Prof. Dr. Heidrun Krämer-Best geleitet. Neben den Spezialsprechstunden werden wissenschaftlich derzeit folgende Themen bearbeitet: Interaktion des sympathischen Nervensystems mit anderen sensorischen Systemen, Pathophysiologie der SFN und des CRPS und dem diagnostischen Stellenwert von Muskel- und Nervenonografie bei verschiedenen Erkrankungen. Des Weiteren werden Studien zur bulbären Funktion bei SMA durchgeführt.

Das Institut für Neuropathologie der Justus-Liebig-Universität Gießen untersucht Proben aus einem regionalen und überregionalen Einzugsgebiet. Ein Schwerpunkt des Instituts (Frau Prof. Dr. Anne Schänzer) ist die Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen an Muskelbiopsien, Nervenbiopsien, Hautbiopsien, Darmbiopsien

und Fibroblasten. Routinemäßig werden enzymhistochemische und immunhistochemische Färbungen sowie ultrastrukturelle Analysen durchgeführt. Wissenschaftliche Schwerpunkte auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen sind lysosomale Speichererkrankungen wie z.B. Morbus Pompe, entzündliche Muskelerkrankungen sowie die Beteiligung von intraepidermalen Nervenfasern bei Schmerzsyndromen unterschiedlicher Ätiologien im Kindes- und Erwachsenenalter. Ein weiterer Forschungsschwerpunkt sind kardioskeletale Erkrankungen im Kindesalter. Aus dem Kinderherzzentrum werden Herzmuskelproben aus explantierten Herzen von Kindern mit Kardiomyopathien hinsichtlich neuromuskulärer Erkrankungen detailliert aufgearbeitet und analysiert.

Frau Prof. Dr. Anne Schänzer ist Mitglied im Gutachterboard des Referenzentrums für Neuromuskuläre Erkrankungen der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN) (Leitung Prof. Dr. Joachim Weis).

In enger Kooperation verschiedener Disziplinen werden Kinder mit Herzerkrankungen an dem Kinderherzzentrum Gießen betreut. Insbesondere zur verbesserten Diagnose von hereditären Muskelerkrankungen als Ursache einer angeborenen Herzerkrankung werden die Kinder interdisziplinär mit Ärzten/Ärztinnen aus der Kinderkardiologie, Neuropädiatrie und Neuropathologie besprochen, um das weitere diagnostische und therapeutische Vorgehen zu optimieren.

Das Institut für Humangenetik der Justus Liebig Universität Gießen (Leitung: Prof. Dr. D. Nolte) gliedert sich im Bereich der Versorgung von Patienten mit neuromus-

kulären Erkrankungen in die Schwerpunkte genetische Beratung (in Kooperation mit Kolleg/innen der Neurologie) und molekulare Diagnostik (Prof. Dr. D. Nolte). Beratungen bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen werden zur Aufklärung über die genetischen Grundlagen, die Vererbungsmechanismen und die Wiederholungswahrscheinlichkeiten innerhalb einer Familie durchgeführt. Die Forschungsschwerpunkte des Instituts für Humangenetik, UKGM Standort Gießen, liegen auf neurologischen Erkrankungen des Kindes- und Erwachsenenalters, wie z.B. den spinocerebellären Ataxien und andere Bewegungsstörungen. Eine Aufklärung der zugrundeliegenden Pathomechanismen, wie auch die Identifizierung von neuen Genloci für die genannten Erkrankungen sind Ziele der Arbeitsgruppen.

Die Diagnostik der spinocerebellären Ataxien wurde ausgebaut, wobei neben den häufigeren Trinukleotid-Expansionserkrankungen der Schwerpunkt auf seltene, durch Punktmutationen oder Deletionen verursachte SCA-Typen gelegt wurde. Zu diesen zählen die Ataxie des Erwachsenenalters (MT-ATP6), SCA13, SCA14, SCA15/SCA16 (Deletion), SCA19, SCA23, SCA28, SCA38, SCA44, SCA48 und SCA49. Weiterhin kann ein großes Ataxie-Panel, das 116 Gene und somit auch seltene Differentialdiagnosen zu einer SCA umfasst, durchgeführt werden.

Bei Ataxie-Patienten, die erhöhte Cholestanol-Spiegel aufweisen, kann eine gezielte Diagnostik auf cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX) erfolgen. Neu angeboten wird eine Untersuchung auf Transthyretin-Amyloidose (ATTR) bei Patienten mit einer Polyneuropathie unklarer Genese. Das Diagnostik-Spektrum umfasst weiterhin pharmakogenetische Untersuchungen

wie die Medikamenten-induzierte Rhabdomyolyse bei Vorliegen einer spezifischen Variante (NM_006446.4:c.521T>C) im Organo-Anionen-Transporter OATP1B1 und die Untersuchung auf CYP2C9-Varianten vor der Gabe von MAYZENT® bei MS-Patienten.

Die Professur für Innere Medizin mit Schwerpunkt Rheumatologie der Justus Liebig Universität Gießen und die Abteilung für Rheumatologie, Klinische Immunologie, Osteologie und Physikalische Medizin am Campus Kerckhoff-Klinik Bad Nauheim betreuen als überregionales Zentrum für rheumatische Erkrankungen Patienten mit entzündlichen Muskelerkrankungen, insbesondere aus der Gruppe der Kollagenosen. Zahlreiche Patienten werden am Zentrum vorgestellt, weil sie nicht das klassische Bild einer Polymyositis oder Dermato-myositis aufweisen. Das Zentrum hat auch einen Schwerpunkt hinsichtlich der Muskelbeteiligung und der Myocarditis im Rahmen des seltenen Krankheitsbilds systemische Sklerose (SSc), das einen klinischen Forschungsschwerpunkt darstellt mit multizentrischen Projekten im Rahmen des Deutschen Netzwerkes systemische Sklerodermie (DNSS) und des europäischen Netzwerkes EUSTAR. Das Zentrum ist hinsichtlich der inflammatorischen Myopathien und Kollagenosen auch aktives Mitglied im European Reference Network Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ERN ReCONNECT).

Die Justus Liebig Universität Gießen ist mit dem Institut für Neuropathologie, Abteilung für Kinderneurologie, Abteilung für Neurologie und Lehrstuhl für Innere Medizin mit Schwerpunkt Rheumatologie Mitglied im Forschungsverbund Myositis Netz e.V. (<http://www.myositis-netz.de>), mit dem Lehrstuhl für Innere Medizin mit Schwerpunkt Rheumatologie und dem Institut

für Neuropathologie Mitglied im DFGRh Rheumazentrum-Hessen.

Kassel

Die Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischen Zentrum des Klinikums Kassel bietet eine interdisziplinäre Spezialsprechstunde mit Neuropädiatern, Physiotherapeuten und Orthopädiatechnikern für alle Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen an. Wir führen eine umfangreiche Diagnostik incl. Myosonografie, Neurophysiologie, MRT und Muskelbiopsie (Feinnadelbiopsie in Sedierung) für Kinder durch. Ein Schwerpunkt liegt in der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Muskelerkrankungen. Zur optimalen Versorgung gehört eine Kooperationsprechstunde mit Frau Prof. Hell aus der Orthopädischen Uniklinik Göttingen sowie Herrn Dr. Herz aus der Orthopädischen Klinik Marienstift/ Arnstadt bei uns im Haus.

Wir betreuen viele Patienten mit spinaler Muskelatrophie und haben sowohl Erfahrung mit der Therapie von Risdiplam (Evrysdi) als auch auf dem Gebiet der Spinraza (Nusinersen) Therapie. Hierbei kooperieren wir eng mit den Orthopäden, Radiologen und Anästhesisten bei schwerer Skoliose, bei Bedarf implantieren wir lumbale Ports. Zudem haben wir uns als Zentrum für Genterapie etabliert/zertifiziert und sind seit 01.10.2021 anerkanntes Therapiezentrum im Rahmen des Neugeborenen Screenings für SMA. Wir haben bereits 27 Patienten mit Genersatztherapie (Zolgensma) behandelt. Unsere Klinik ist in das SMArtCARE-Projekt eingebunden, eine deutschlandweite Datenbank für SMA Patienten zur Dokumentation von Wirkung, Nebenwirkung und Verlauf neuer Thera-

pien. In diesem Rahmen haben wir an zahlreichen Veröffentlichungen mitgewirkt. Ein weiterer Schwerpunkt liegt in der Behandlung von Jungen mit Duchenne Muskeldystrophie, hier beteiligen wir uns an der Langzeit-Beobachtungsstudie für Patienten mit Translarna-Therapie. Darüber hinaus bieten wir Enzymersatztherapien, u. a. bei M. Pompe und M. Fabry an.

Ein weiterer Schwerpunkt liegt in der Transition von Kindern/Jugendlichen mit Behinderung ins Erwachsenenleben. Seit 2021 bieten wir in unserem neu gegründeten MZEB (Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung) gemeinsam mit den Erwachsenen-Neurologen und Psychiatern eine Spezialsprechstunde für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen an. Begleitet wird die Sprechstunde durch Physiotherapeuten, Orthopädietechniker und Sozialarbeiter.

Marburg

Klinik für Neurologie der Universitätsklinik Marburg (Direktor Prof. Dr. med. Lars Timmermann). Kommissarische Leiterin für Angewandte Neuroimmunologie Marburg (ANIMA) ist Frau Dr. Maria Seipelt.

Wir betreuen mehrere Patienten mit SMA und haben Erfahrung mit der Behandlung mit Nusinersen und Risdiplam; wir arbeiten hierfür eng mit der Neuropädiatrie im Hause zusammen, um eine gute Transition zu ermöglichen. Wir behandeln etwa 80 bis 100 Patienten mit allen Formen der Myasthenie, etwa 15 Patienten mit FSHD, zahlreiche Patienten mit selteneren genetischen Muskelerkrankungen, Patienten mit Myositiden, insbesondere Autoimmunmyositiden, und Patienten mit ALS. Bei den

ALS-Patienten arbeiten wir eng mit den Unikliniken Ulm, Göttingen und der Charité Berlin zusammen. In unserer Tagesklinik mit 14 Plätzen verabreichen wir Infusionen mit Kortikoiden, Immunglobulinen und monoklonalen Antikörpern einschließlich Eculizumab; Efgartigimod ist geplant. Auf unserer Intensivstation haben wir einen Plasmaphereseseplatz, auf dem wir beispielsweise Patienten mit einer myasthenen Krise behandeln können.

**Klinik für Kinder – und Jugendmedizin I
(Direktorin Prof. Dr. med. Stefanie
Weber). Dr. med Peter Seipelt:
Neuropädiatrie**

Das Institut für Neuropathologie des Universitätsklinikums Marburg (Direktor: Prof. Dr. A. Pagenstecher) verfügt über das gesamte Spektrum der diagnostischen Methoden zur Untersuchung von Skelettmuskelgewebe, peripherem Nerven sowie Haut- und Darm- Biopsaten. Die Skelettmuskeldiagnostik umfasst Routine- und Immunhistochemie, Enzymhistochemie, Western Blotting, bei Bedarf Gensequenzierung sowie die Elektronenmikroskopie. In gleicher Weise können Schädigungen oder Missbildungen des peripheren Nervensystems an Nerven-, Darm- und Hautbiopsaten mit diesen Methoden erschöpfend analysiert werden. Über die an das Institut angegliederte Core Facility (Mauspathologie und Elektronenmikroskopie, MPEM) bestehen zahlreiche wissenschaftliche Kooperationen mit anderen Gruppen aus der angewandten und Grundlagenwissenschaft, die es ermöglicht, die Ätiologie humaner neuromuskulärer Erkrankungen u.a. am Tiermodell besser zu verstehen.

Die Klinik für Kardiologie der Universitätsklinik Marburg betreut in langjähriger

Kooperation mit der Klinik für Neurologie neuromuskuläre Patienten. Schwerpunktexpertise besteht hinsichtlich der Diagnostik von Kardiomyopathien und Herzinsuffizienz ebenso wie auf dem Gebiet der Rhythmologie und kardiologisch relevanten Nebenwirkungen der kausalen und symptomatischen Therapie neuromuskulärer Erkrankungen. Ansprechpartner sind Herr Prof. Lüsebrink und Herr OA Dr. Divchev.

Das Institut für Humangenetik der Universitätsklinik Marburg (Direktor: Prof. Dr. J. Schumacher) bietet die humangenetische Beratung von Patienten mit monogen-erblichen neuromuskulären Erkrankungen in vollem Umfang an. Dabei besteht eine enge Zusammenarbeit und ein reger klinischer Austausch mit dem Neuromuskulären Zentrum in Marburg.

Neue diagnostische Möglichkeiten

Die Kinderneurologie Giessen und Kassel fungiert als ein Beratungs- und Therapiezentrum im Rahmen des zum 01.10.21 eingeführten Neugeborenen Screenings auf SMA

Neue therapeutische Möglichkeiten

Die Abteilung Kinderneurologie Giessen verfügt über große Erfahrung in der Anwendung von Nusinersen/Spinraza. Die Medikamentengabe wird sowohl per normaler Lumbalpunktion als auch bei schwerer Skoliose CT-gesteuert oder nach Implantation eines lumbalen Ports durchgeführt. Es besteht hierfür eine enge Kollaboration mit den hiesigen Abteilungen für Neuroradiologie, Neurochirurgie und Anästhesi-

ologie. Darüber hinaus beteiligt sich die Abteilung auch an der sog. SMArtCare-Initiative, mit dem Ziel zusätzliche Daten hinsichtlich Langzeitverlauf zu gewinnen. Zudem wurden bereits über 20 Patienten mit einer Genersatztherapie (Zolgensma) behandelt. Die Abteilung Kinderneurologie hat zudem Erfahrung bei der Behandlung von SMA-Patienten mit Risdiplam/Evrysdi, einem oralen Splicing Modifizier. Zusätzlich Enzym Ersatz Therapie (ERT) bei lysosomalen Speichererkrankungen wie z.B. Morbus Pompe und Morbus Fabry.

Klinik für Neurologie der Universitätsklinik Marburg

Angewandte Neuroimmunologie Marburg (ANIMA)

Wir betreuen mehrere Patienten mit SMA und haben Erfahrung mit der Behandlung mit Nusinersen und Risdiplam; In unserer Tagesklinik mit 14 Plätzen verabreichen wir Infusionen mit Kortikoiden, Immunglobulinen und monoklonalen Antikörpern einschließlich Eculizumab; Efgartigimod ist geplant. Auf unserer Intensivstation haben wir einen Plasmaphereseplatz, auf dem wir beispielsweise Patienten mit einer myasthenen Krise behandeln können.

In der Abteilung Neurologie Gießen werden sämtliche für neuromuskuläre Erkrankungen zugelassenen Therapien wie gene-silencing Therapien bei SMA, Amyloidose und SOD1-positiver ALS, neue Therapien bei Myasthenia gravis und immunvermittelten Neuropathien sowie Enzymersatztherapien angeboten.

Die Kinderneurologie Kassel betreut Patienten mit SMA und hat Erfahrung auf dem

Gebiet der Nusinersen/Spinraza-Therapie. Zudem wurde das Zentrum für Gentherapie etabliert und es werden Patienten mit Zolgensma bei SMA behandelt. Unsere Klinik ist in das deutschlandweite Smartcare-Projekt eingebunden. Ein weiterer Schwerpunkt liegt in der Behandlung von Jungen mit Duchenne Muskeldystrophie (Translarna-Therapie) sowie Enzymersatztherapien, u.a. bei M. Pompe.

Fortbildungsveranstaltungen

Die Neuromuskuläre Diskussionsrunde in Gießen findet monatlich statt.

Die diesjährige Fortbildungsveranstaltung der hessischen Muskelzentren wurde dieses Jahr vom Muskelzentrum Mittel- und Nordhessen ausgerichtet.

Am 9. und 10. August 2024 fand die erste Myositis Summer School am Campus Kerckhoff der JLU Gießen in Bad Nauheim statt. Diese Fortbildung des Myositis-Netztes e.V., unter der Co-Schirmherrschaft des Europäischen Netzwerks für seltene Erkrankungen (ERN-Reconnet), wurde ermöglicht durch die großzügige Unterstützung der Gabriele und Peter Nitschke-Stiftung. Das Symposium bot eine praxisnahe Wissensvermittlung für die Behandlung von Myositispatienten und brachte führende Expertinnen und Experten und interessierte Fachkolleginnen und -kollegen aus Myositiszentren der Bundesrepublik zusammen. Neben fundierten theoretischen Inhalten zur Diagnostik und Therapie sowie den neuesten nationalen und internationalen Leitlinien und Therapieempfehlungen wurden auch spezifische Therapieansätze bei Organbeteiligungen oder Neoplasien behandelt. Zahlreiche Vor-

träge und Fallbesprechungen, die durch lebhaft Diskussionen und wertvolle Einblicke bereichert wurden, boten über zwei Tage intensive Einblicke in das State-of-the Art Management von Myositiden. Die Organisatoren waren Prof. Anne Schänzer und Prof. Dr. Ulf Müller-Ladner zusammen mit Prof. Jens Schmidt und Frau Silke Schlüter vom Myositis Netz e.V.

Selbsthilfegruppen und Betreuungsstrukturen

Die Spezialambulanzen der Kliniken bieten verschiedene Sprechstunden für Erwachsene und Kinder und Jugendliche mit Neuromuskuläre Erkrankungen an. Die Kontaktdaten sind im Anhang und über die Internetseiten der Kliniken zu erfahren.

Publikationen

1. Alexander Schaiter, Andreas Hentschel, Felix Kleefeld, Julia Schuld, Vincent Umatham, Tara Procida-Kowalski, Christopher Nelke, Angela Roth, Andreas Hahn, Heidrun H. Krämer, Tobias Ruck, Rita Horvath, Peter F.M. van der Ven, Marek Bartkuhn, Andreas Roos, Anne Schänzer. Molecular composition of skeletal muscle in infants and adults: a comparative proteomic and transcriptomic study. Scientific report, October 2024.

2. Anna Nishimura, Christopher Nelke, Melanie Huber, Alexander Mensch, Angela Roth, Christoph Oberwittler, Björn Zimmerlein, Heidrun H. Krämer, Eva Neuen-Jacob, Werner Stenzel, Ulf Müller-Ladner, Tobias Ruck, Anne Schänzer*. Differentiating idiopathic inflammatory myopathy by automated morphometric analysis of MHC-1, MHC-2 and ICAM-1 in muscle tissue. Neuropathol Appl Neurobiol. 2024 Aug;50(4):e12998. doi: 10.1111/nan.12998.

3. Marie-Therese Holzer, Udo Schneider ,Akinori Uruha, Andreas Roos, Andreas Hentschel, Anne Schänzer, Joachim Weis, Kristl G. Claeys., Benedikt Schoser, Federica Montagnese, Hans-Hilmar Goebel, Melanie Huber, Sarah Léonard-Louis, Ina Kötter, Natalie Streichenberger, Laure Gallay, Olivier Benveniste, Corinna Preusse, Martin Krusche and Werner Stenzel. Anti-Ku+ myositis – an acquired inflammatory protein aggregate myopathy. Acta Neuropathologica. 07-2024

4. Giovanni Maroli, Anne Schänzer, Stefan Günther, Stefan Rupp, Hannah Schlierbach, Yanpu Chen, Aditya M. Bhagwat, Johannes Graumann, Astrid Wietelmann, Johnny Kim and Thomas Braun. Inhibition of autophagy prevents cardiac dysfunction at early stages of cardiomyopathy in Bag3-deficient hearts. JMCC June 2024

5. Nina Schraps, Michaela Tirre, Simon Pyschny, Anna Reis, Hannah Schlierbach, Matthias Seidl, Hans-Gerd Kehl, Anne Schänzer, Jaqueline Heger, Christian Jux, Jörg-Detlef Drenckhahn. Cardiomyocyte maturation alters cellular stress response capacities and determines survival of embryonic compared to adult cardiomyocytes subjected to mitochondrial dysfunction. Free Radical Biology and Medicine. 2024 Mar:213:248-265

6. Llaó-Cid C., Peguera B.1 , , Kobialka P. , Decker L. , Vogenstahl J, Alivodej N. Srivastava S, Jin J. , , Kirchmaier B. , Milla C. , Schlierbach H. , Schänzer A. , Acker T. , Segarra M., AckerPalmer A. Vascular FLRT2 regulates venous-mediated angiogenic expansion and CNS barrierogenesis. Nature Communication 2024: 15: 1-22.

7. Kishnani PS, Shohet S, Raza S, Hummel N, Castelli JP, Sitaraman Das S, Jiang H, Kopiec A, Keyzor I, Hahn A. Validation of the Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS®) physical function questionnaire in late-onset Pompe disease using PROPEL phase 3

data. *J Patient Rep Outcomes*. 2024 Jan 31;8(1):13. doi: 10.1186/s41687-024-00686-z

8. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5.

9. 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, Kölbl 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492

10. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang

M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARTCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur*. 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. eCollection 2024 Apr.

11. Steffens P, Weiss D, Perez A, Appel M, Weber P, Weiss C, Stoltenburg C, Ehinger U, von der Hagen M, Schallner J, Claussen B, Lode I, Hahn A, Schuler R, Ruß L, Ziegler A, Denecke J, Johannsen J. Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024 Jul;51:17-23. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.05.002

12. Schoser B, van der Beek NAME, Broomfield A, Brusse E, Diaz-Manera J, Hahn A, Hundsberger T, Kornblum C, Kruijshaar M, Laforet P, Mengel E, Mongini T, Orlikowski D, Parenti G, Pijnappel WWMP, Roberts M, Scherer T, Toscano A, Vissing J, van den Hout JMP, van Doorn PA, Wenninger S, van der Ploeg AT. Start, switch and stop (triple-S) criteria for enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: European Pompe Consortium recommendation update 2024. *Eur J Neurol*. 2024 Sep;31(9):e16383. doi: 10.1111/ene.16383.

13. Truninger MI, Werner H, Landolt MA, Hahn A, Hennermann JB, Lagler FB, Möslinger D, Pfrimmer

-
- C, Rohrbach M, Huemer M. The PompeQoL questionnaire: Development and validation of a new measure for children and adolescents with Pompe disease. *J Inher Metab Dis*. 2024 Jul 9. doi: 10.1002/jimd.12777
14. Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlawke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in Late-Onset Pompe disease. *Nat Commun*. 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.
15. Trollmann R, Johannsen J, Vill K, Köhler C, Hahn A, Illsinger S, Pechmann A, Hagen MV, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Sep 26;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-z
16. Westhoff J, Schuler R, Nährlich L, Hahn A. Severe neonatal episodic laryngospasm (SNEL) as a rare differential diagnosis in paroxysmal inspiratory stridor with cyanosis in infancy / Schwere neonataler episodischer Laryngospasmus (SNEL) als seltene Differentialdiagnose bei anfallsweise auftretendem inspiratorischen Stridor mit Zyanose. *Klin Pädiat*. Accepted
17. Truninger MI, Werner H, Landolt MA, Hahn A, Hennermann JB, Lagler FB, Möslinger D, Pfrimmer C, Rohrbach M, Huemer M. Living with Pompe disease: results from a qualitative interview study with children and adolescents and their caregivers. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Sep 28;19(1):358. doi: 10.1186/s13023-024-03368-7
18. 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; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene ABE-parvovec 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. doi: 10.1016/j.lanpe.2024.101092. eCollection 2024 Dec
19. Parenti G, Fecarotta S, Alagia M, Attaianesi F, Verde A, Tarallo A, Gragnaniello V, Ziaqaki A, Guimaraes MJ, Aguiar P, Hahn A, Azevedo O, Donati MA, Kiec-Wilk B, Scarpa M, van der Beek NAME, Del Toro Riera M, Germain DP, Huidekoper H, van den Hout JMP, van der Ploeg AT; and the Meta-bERN Subnetwork for Lysosomal Disorders. The European reference network for metabolic diseases (MetabERN) clinical pathway recommendations for Pompe disease (acid maltase deficiency, glycogen storage disease type II). *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Nov 1;19(1):408
20. Saffari A, Niesert M, Cannet C, Blaschek A, Hahn A, Johannsen J, Kockaya M, Kölbl H, Hoffmann GF, Claus P, Kölker S, Müller-Felber W, Roos A, Schara-Schmidt U, Trefz FK, Vill K, Wick W, Weiler M, Okun JG, Ziegler A. Identification of Biochemical Determinants for Diagnosis and Prediction of Severity in 5q Spinal Muscular Atrophy Using 1H-Nuclear Magnetic Resonance Metabolic Profiling in Patient-Derived Biofluids. *Int J Mol Sci*. 2024 Nov 12;25(22):12123

Neuromuskuläres Zentrum Münster (Westfalen)/Osnabrück

Sprecher NMZ und Klinik:

Prof. Dr. med. Gerd Meyer zu Hörste

Albert-Schweitzer-Campus 1,

Gebäude A1

48149 Münster

sekretariat-neurologie@ukmuenster.de

<https://web.ukm.de/neurologie-einrichtungen/neuromuskulaeres-zentrum>

Stellvertretender Sprecher NMZ und Klinik:

Prof. Dr. med. Matthias Boentert

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie

Klinik für Neurologie,

Universitätsklinikum Münster

Allgemeine Beschreibung des NMZ:

Struktur und beteiligte Institutionen:

Der klinische Kooperationsverbund des Neuromuskulären Zentrums (NMZ) Münster (Westfalen)/Osnabrück behandelt neuromuskulär erkrankte Personen aus einem regionalen und überregionalen Einzugsgebiet mit etwa 4 Millionen Einwohnern. Seit der Gründung des NMZ im Jahr 1995 besteht eine enge Verzahnung und Zusammenarbeit zwischen den einzelnen Partnerinstitutionen sowie zwischen den beteiligten Kliniken und Instituten innerhalb des Universitätsklinikum Münster (UKM). Verschiedene Kliniken und Institute sind am NMZ Münster (Westfalen)/Osnabrück beteiligt (siehe unten).

Im Herbst 2023 wurden Herr Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste und Herr Prof. Dr. M.

Boentert, Oberärzte der Klinik für Neurologie mit Institut für Translationale Neurologie des UKM zum Sprecher bzw. zum stellvertretenden Sprecher des NMZ wiedergewählt.

In der Klinik für Neurologie mit Institut für Translationale Neurologie des UKM (derzeit kommissarischer Direktor: Prof. Dr. M. Schilling) werden ambulant und stationär PatientInnen mit dem ganzen Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen betreut. Die zur Verfügung stehenden Untersuchungsmethoden umfassen die gesamte neurologische Elektrophysiologie, Ultraschall und Kernspintomographie, fiberendoskopische und röntgenologische Schluckdiagnostik, Labor- und molekulargenetische Diagnostik, Lungenfunktionsdiagnostik, Atemmuskulaturmessung sowie die Nerven- und Muskelbiopsie. Echokardiographie und EKG stehen in der Klinik für Kardiologie zur Verfügung. Ein überregionaler klinischer Schwerpunkt auf schlafbezogenen Atmungsstörungen und nicht-invasiver Beatmung (NIV) bei Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen besteht weiterhin am UKM-Marienhospital Steinfurt, wo mittels kardiorespiratorischer Polygraphie und nächtlicher transkutane Kapnometrie (CO₂-Messung) Indikationsstellung und Verlaufskontrolle einer NIV erfolgen.

Das neuropädiatrische Team in der Klinik für Allgemeine Pädiatrie des UKM (Direktor: Univ.-Prof. Dr. H. Omran) ist spezialisiert auf die Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen im Kindesalter. Dies erfordert einen interdisziplinären Ansatz und eine enge Zusammenarbeit mit

den KollegInnen der pädiatrischen Pulmologie (Lungenheilkunde) und Kardiologie, der Klinik für Kinderorthopädie, Klinik für Neurologie und anderen. Zusätzlich zur Muskeldystrophie Duchenne, kongenitalen, erworbenen und entzündlichen Myopathien werden hereditäre Neuropathien, Motoneuronenerkrankungen und Erkrankungen der neuromuskulären Synapse entsprechend neuesten wissenschaftlichen Standards diagnostiziert und behandelt. Die folgenden Untersuchungsmöglichkeiten stehen zur Verfügung: Laboruntersuchungen, insbesondere molekulargenetische Diagnostik, Neurophysiologie, Ultraschall und Kernspintomographie, Echokardiographie und EKG, Nerven-, Muskelbiopsie, Lungenfunktionsprüfung, Laryngo-, Tracheo-, Bronchoskopie und Stoffwechseldiagnostik. Im Mittelpunkt stehen hierbei das Kind und seine Familie mit deren individuellen Bedürfnissen im Kontext der neuromuskulären Erkrankung. Das Team der Neuropädiatrie arbeitet eng mit den betroffenen Familien zusammen und ist Ansprechpartner bei allen aufkommenden Fragen. Ggf. erfolgt die Transition der Patienten in die Erwachsenenneurologie.

An der Klinik für Neurologie und neurologische Frührehabilitation des Klinikums Osnabrück (Chefärzte: Prof. Dr. R. Dzielwas, Prof. Dr. T. Warnecke, PD Dr. C. Kellinghaus) ist eine neuromuskuläre Sprechstunde etabliert. Diese wird in Form einer Ermächtigungsambulanz zur Diagnostik und Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen von Herrn Dr. med. F. Neumann im KV-Zulassungsbezirk Osnabrück auf Zuweisung von Fachärzten für Neurologie, Nervenärzten und Neuropädiatern geführt. An das Klinikum Osnabrück räumlich angegliedert ist die Sozialberatung der DGM mit Beratungsmöglichkeiten von Betroffenen

und/oder Angehörigen vor Ort, telefonisch oder über virtuelle Konferenzen.

In der Neurologischen Klinik der Asklepios Weserberglandklinik in Höxter (Chefarzt: Dr. med. J. Brocke) liegt seit langem ein Schwerpunkt auf der neurologischen Rehabilitation von Erwachsenen und Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen. Hierbei kommen im Rahmen eines individuell abgestimmten Behandlungsplans die folgenden Therapieverfahren zur Anwendung: Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, gerätegestützte Bewegungstherapie, physikalische und balneotherapeutische Maßnahmen. Ferner erfolgt bedarfsgerecht eine Hilfsmittelberatung und -erprobung unter Einbeziehung von Ergotherapie, Orthopädietechnik und orthopädischer Schuhmacherei. Es besteht die Möglichkeit einer flankierenden neurologischen, orthopädischen und internistischen Zusatzdiagnostik. In sozialmedizinischer Hinsicht werden, ebenfalls entsprechend dem individuellen Bedarf, Beratung und Hilfen zur gesellschaftlichen und beruflichen Teilhabe angeboten.

Seit 2022 kooperiert das NMZ mit der neurologischen Facharztpraxis PD Dr. M. Ritter/ Dr. S. Böckenholt/ Dr. A. Rahmann in Münster als Praxis mit besonderer Expertise für neuromuskuläre Erkrankungen

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Ambulanz
- Neuroimmunologische Ambulanz
- ALS-Ambulanz
- Neurogenetische Beratung
- Amyloidose Ambulanz

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

In Zusammenarbeit mit der Fortbildungsakademie der Ärztekammer Westfalen-Lippe und der Arbeitsgemeinschaft Neuromedizin an der Universität Münster werden regelmäßig interdisziplinäre Fortbildungsveranstaltungen und Workshops zu neuromuskulären und neurogenetischen Themen angeboten. Weiterhin finden zudem regelmäßige neuromuskuläre Falldemonstrationen sowie interdisziplinäre neuropathologisch und neuroradiologische Fall- und Befunddemonstrationen statt; die sogenannte neuromuskuläre Konferenz. Daneben nehmen Referenten des Neuromuskulären Zentrums regelmäßig an zahlreichen Fortbildungsveranstaltungen im Rahmen nationaler Kongresse teil.

Netzwerketeiligungen

- Die Neuropädiatrie des UKM (als Teil der Klinik für Kinderheilkunde) ist, ebenso wie die Klinik für Neurologie, in nationale Netzwerke und Projekte zum Therapiemonitoring bei PatientInnen mit spinaler Muskelatrophie involviert; insbesondere das aus Freiburg koordinierte SMART-Care Register
- Herr Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste ist Ko-Gründer und Mitglied im Nationalen Kompetenznetz Peripherer Nerv, das sich auf die Erforschung von Immuneuropathien spezialisiert hat.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Unter der Leitung von Herrn Prof. Dr. Boentert ist die Spezialambulanz für Amyotrophe Lateralsklerose und andere

- Motoneuronerkrankungen ist an den folgenden nationalen Forschungsprojekten beteiligt: MND-Net, TEAR-ALS- und EARLY-ALS-Studie der TU München, Neurofilament-Studie der Charité Berlin, Studie zu Defiziten in der psychosozialen und palliativmedizinischen Versorgung von ALS-Patienten in Deutschland (federführend: Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Dresden).
- Das NMZ ist aktiver Partner im CMT-Net, einem Register für Patienten mit hereditären Neuropathien, und nimmt an der PXT-Studie bei der CMT1A teil. Im Bereich Morbus Pompe wurde die PROPEL-Studie (Enzyersatztherapie) erfolgreich beendet.
- Herr Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste und Herr Dr. J. Grosch bieten eine Sprechstunde für entzündliche Muskel-/Nerverkrankungen mit den Schwerpunkten Myasthenia gravis (MG), Immuneuropathien und Myositis an. Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste ist Mitglied des Ärztlichen Beirats der DGM. Aktuell werden oder wurden klinische Studien zu CIDP, MG und Myositiden durchgeführt bzw. sind geplant (u. a. C1-Komplement- und FcRn-Inhibitor bei CIDP, subkutane Immunglobuline bei Dermatomyositis (CSL Behring)).

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Es besteht enger Kontakt mit den Landesverbänden Niedersachsen und Nordrhein-Westfalen der DGM e. V.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Das aus der Neurologie des UKM koordinierte und vom BMBF geförderte Konsortium mit dem Titel „Lipid Immune Neuropathy Consortium“ erforscht den Zusammenhang zwischen veränderten Lipiden im Myelin des peripheren Nerven und dem Immunsystem im Rahmen von Polyneuropathien.

Publikationen

1. Schroeter CB, Nelke C, Siveke JT, Ruck T, Klotz L, Haider C, Höftberger R, Kleinschnitz C, Wiendl H, Hagenacker T, Meyer Zu Horste G. Cell-mediated cytotoxicity within CSF and brain parenchyma in spinal muscular atrophy unaltered by nusinersen treatment. *Nat Commun.* 2024 May 15;15(1):4120. doi: 10.1038/s41467-024-48195-3. PMID: 38750052; PMCID: PMC11096380.

2. 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.

3. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler

M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARTCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanep.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.

Beteiligte Kliniken und Institute

Universitätsklinikum Münster

*Albert-Schweitzer-Campus 1,
Geb. A1, 48149 Münster
Klinik für Neurologie mit Institut
für Translationale Neurologie
Direktor: Univ.-Prof. Dr. H. Wiendl*

Neuromuskuläre und neurogenetische
Sprechstunde für Erwachsene:
*Dr. E. Akova-Öztürk, Dr. Dr. S. Wiethoff,
Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste
T 0251 8351843, F 0251 8344474*

Sprechstunde für entzündliche
neuromuskuläre Erkrankungen:
*Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste,
Dr. Dr. C. Keller
T 0251 8353085 oder 0179 4149959*

Sprechstunde für
Motoneuronerkrankungen:
T 0251 8348016, F 0251 8344455

Zentrallabor
Labor für Molekulardiagnostik
Dr. B. Schlüter, Dr. A. Schirmacher
T 0251 8345344, F 0251 8344472

Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde
Direktor: Univ.-Prof. Dr. H. Omran
Pädiatrische Muskelsprechstunde:
Dr. B. Fiedler, Dr. O. Schwartz
T 0251 8340018, F 0251 8347765

Klinik für Kardiologie I
Direktor: Prof. Dr. H. Reinecke
Kardiologische Sprechstunde für
Muskelkranke:
T 0251 8346068, F 0251 8343204

Herz-MRT-Zentrum
Univ.- Prof.-Dr. med. Ali Yilmaz
T 0251 8344948, F 0251 8348143

Klinik und Poliklinik für Neurochirurgie
Direktor: Univ.-Prof. Dr. W. Stummer
T 0251 8347472, F 0251 8347479

Klinik und Poliklinik für Allgemeine
Orthopädie
Direktor: Univ.-Prof. Dr. G. Gosheger
Neuroorthopädische Sprechstunde:
T 0251 8347901 oder 0251 48010,
F 0251 8347989

Abteilung für Kinderorthopädie,
Deformitätenrekonstruktion und
Fußchirurgie
Direktor: Prof. Dr. R. Rödl
T 0251 8347909, F 0251 8347989

Institut für Neuropathologie
Direktor: Univ.-Prof. Dr. W. Paulus
Domagkstr. 19, 48149 Münster
T 0251 8356966, F 0251 8356971

Institut für Humangenetik
Komm. Leiter: Dr. med. A. Bohring
Vesaliusweg 12-14, 48149 Münster
Sprechzeiten nach Vereinbarung:
T 0251 8355432, F 0251 8355431

UKM-Marienhospital Steinfurt
Schlaflabordiagnostik und nicht-invasive
Heimbeatmung, Klinik für Innere Medizin,
Bereich Neurologie
Dr. B. Dräger
T 02552 791226, F 02552 791333

Klinikum Osnabrück

Neurologische Klinik des Klinikum
Osnabrück
Chefärzte: Prof. Dr. R. Dziewas,
Prof. Dr. T. Warnecke,
PD Dr. C. Kellinghaus
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück,
Postfach 38 06
T 0541 4056501, F 0541 4056599
neurologie@klinikum-osnabrueck.de

Prof. Dr. med. M. Boentert
Department für Schlafmedizin
Neuromedizinisches Zentrum
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück
T 0541 4068053
F 0541 20079958
mvz.schlafmedizin@klinikum-os.de
Dr. F. Neumann, Dr. A. Brodowski
T 0541 405 0 oder -6571, F 0541 4054997

Neuromuskuläre Sprechstunde

Dr. Frank Neumann

T 0541 4056501

DGM-Sozialberatung am Klinikum

Osnabrück

Christa Scholz,

Ulrich Vodde

T 0541 4056588

christa.scholz@dgm.org

ulrich.vodde@dgm.org

Weserbergland-Klinik Höxter

Grüne Mühle 90, 37669 Höxter

T 05271 980, F 05271 982115

info.hoexter@asklepios.com

Abteilung für Neurologie

CA Dr. J. Brock)

T 05271 982331, F 05271 982390

Clemenshospital Münster

Kinder- und Jugendmedizin

Leitende Ärzte: PD Dr. O. Debus,

Dr. M. Hülskamp

Düesbergweg 124, 48153 Münster

T 0251 9762601, F 0251 9762612

kinderklinik.clemenshospital@alexianer.de

Neurologische Facharztpraxis

(neuromuskuläre Schwerpunktpraxis)

PD Dr. M. Ritter, Dr. S. Böckenholt,

Dr. A. Rahmann

Prinzipalmarkt 11, 48143 Münster

T 0251 51255, F 0251 8992861

praxis@boeckenholt-ritter.de

Neuromuskuläres Zentrum Nordrhein

Leiter / Sprecher:

*PD Dr. Gilbert Wunderlich
Oberarzt der Klinik und Poliklinik
für Neurologie
Universitätsklinikum Köln
Kerpener Straße 62, 50937 Köln*

Stellvertreterin:

*Fr. PD Dr. Heike Kölbel
Oberärztin Neuropädiatrie,
Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie,
Sozialpädiatrisches Zentrum, Zentrum für
neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes-
und Jugendalter,
Universitätsklinikum Essen
Hufelandstraße 55, 45122 Essen*

Die Mitglieder des Muskelzentrums Nordrhein haben 2024 dreimal Arbeitssitzungen als Videokonferenz und in Präsenz abgehalten, in denen multidisziplinäre Fälle vorgestellt und unter klinischen, neurophysiologischen, neuropathologischen und genetischen Gesichtspunkten diskutiert wurden. Am 19.11.2024 fand eine Begehung des NMZ Nordrhein durch die DGM am Standort Köln statt.

Aachen

Institut für Humangenetik und Genommedizin der RWTH Aachen

Humangenetische Sprechstunde und Molekulargenetische Diagnostik Neuromuskulärer Erkrankungen:

*Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth (Direktor),
ikurth@ukaachen.de*

*Dr. rer. nat. Katja Eggermann (Fachhumangenetikerin),
keggermann@ukaachen.de*

*Dr. med. Cordula Knopp (Fachärztin
für Humangenetik, Funktionsoberärztin)
cknopp@ukaachen.de
OÄ Prof. Dr. med. Miriam Elbracht
(Leitende Oberärztin),
mielbracht@ukaachen.de*

Institut für Humangenetik und Genommedizin

Universitätsklinikum der RWTH
Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen
T 0241 8080178, F 0241 8082580
<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik.html>

Institut für Humangenetik und Genommedizin der Uniklinik RWTH Aachen

Ansprechpartner für das Muskelzentrum ist Herr Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth. Weitere ärztliche Ansprechpartnerinnen sind Frau Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht, Leitung Klinische Genomik des Instituts für Humangenetik und Genommedizin, und Frau Dr. Cordula Knopp, Oberärztin des Instituts für Humangenetik und Genommedizin. Ansprechpartnerin für den labor diagnostischen Bereich der neuromuskulären Erkrankungen ist Frau Dr. rer. nat. Katja Eggermann, Fachhumangenetikerin.

Die diagnostischen und wissenschaftlichen Schwerpunkte im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen liegen insbesondere im Bereich der hereditären sensorisch-autonomen Neuropathien (HSAN) und der Schmerz-assoziierten Erkrankungen (u.a. Small Fiber Neuropathien, Natriumkanal-

erkrankungen), aber auch im Bereich der spinalen Muskelatrophien (SMA) mit ihren Sonderformen sowie den hereditären motorisch-sensiblen Neuropathien (HMSN/CMT), Spastische Paraplegien (HSP), Ataxien, Myopathien/Muskeldystrophien und Leukodystrophien. Neben gezielten Gentests ermöglicht der Einsatz des Next-Generation-Sequencing (NGS) im Rahmen von Genom- oder Exomanalysen eine umfassende Diagnostik und Differenzialdiagnostik der neuromuskulären Erkrankungen. Hierbei ist es möglich, individuell für die einzelnen Patientinnen und Patienten im Kontext der jeweiligen Symptomatik eine Anpassung bezüglich der auszuwertenden Gene vorzunehmen. Im diagnostischen Kontext werden verstärkt Whole Genome Sequencing (WGS), u.a. Long-Read-Sequencing Ansätze (Third Generation Sequencing; Oxford Nanopore Technologies) eingesetzt, so dass auch Repeatexpansionen und langstreckige, komplex-genomische Veränderungen identifizierbar sind.

Netzwerkbeteiligungen

- ENISNIP (European Network on Inherited Sensory Neuropathies and Insensitivity to Pain), ERN-EURO-NMD, ERN-RND (ERN: European Reference Network, NMD: Neuromuscular Disorders, RND: Rare Neurological Diseases)
- Teilnahme am „Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V“
- Teilnahme am Selektivvertrag nach §140a
- Kooperation mit dem Zentrum für Personalisierte Medizin (ZPM) am Standort Aachen und dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Die Ansprechpartner und Ansprechpartnerinnen des Instituts für Humangenetik und Genommedizin nehmen regelmäßig an wissenschaftlichen Tagungen im Bereich der Humangenetik und Neurologie (u. a. Jahrestagungen GfH, ESHG, ASHG, BVDH, AGD, Syndrom-Tag GfH, DGM, PNS) teil. Herr Prof. Kurth ist Sprecher der Programmkommission der GfH-Tagung.

Innerhalb des Instituts für Humangenetik und Genommedizin finden wöchentliche regelmäßige klinisch-genetische Fallbesprechungen sowie NGS-Besprechungen statt.

Interdisziplinäre Diskussionen und eine interdisziplinäre Zusammenarbeit erfolgt am Standort Aachen im Rahmen wöchentlicher Fallkonferenzen gemeinsam mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen u. a. für die Umsetzung der im Bereich der Selektivverträge zur Exomsequenzierung und dem Modellvorhaben Genomsequenzierung sowie im Rahmen der Neuropathologisch-Neurologisch-Neuropädiatischen-Humangenetischen Fallkonferenz.

Darüber hinaus nehmen die Ansprechpartner und Ansprechpartnerinnen an den regelmäßigen Treffen im NMZ Nordrhein, an den Treffen der genetischen Berater und Beraterinnen in Bereich Nordrhein und an den regelmäßigen Online-Treffen der überregionalen DASNE-Fallkonferenz teil. (DASNE: Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)

Klinische Studien

Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Instituts für Humangenetik und Genommedizin sind zusammen mit Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern der Charité, der Medizinischen Hochschule Hannover und dem Universitätsklinikum Tübingen und unter Beteiligung der Firma Oxford Nanopore Technologies an dem deutschlandweiten „IonGER“-Projekt zur Diagnosefindung bei Patienten mit seltenen Erkrankungen mithilfe der Nanoporesequenzierung beteiligt.

Kooperationen mit der DGM

Frau Prof. Elbracht ist Sprecherin der SubAG-Keimbahnanalysen in der AG Diagnostik des Deutschen Netzwerks für Personalisierte Medizin (DNPM). Sie ist im Vorstand des Zentrums für Personalisierte Medizin (ZPM) am Standort Aachen und stellvertretende Sprecherin des Zentrums für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA).

Frau Dr. Eggermann ist für die Dt. Gesellschaft für Humangenetik an der Erstellung der S2K-Leitlinie 5q-SMA beteiligt.

Forschung

Die Forschungsprojekte im Bereich der hereditären sensorisch-autonomen Neuropathien werden in mehreren DFG-Einzelantragsverfahren, einem Verbundprojekt zu Natriumkanalerkrankungen und einem EU-Projekt (EJP-RD), ENISNIP (<https://enisnip.org/>) gefördert. ENISNIP ist ein europäischer Verbund von sieben klinischen Zentren und Grundlagenforschungszentren mit Forschungsschwerpunkt auf den seltenen Erkrankungen der hereditären

sensorischen und autonomen Neuropathien (HSAN) und kongenitalen Schmerzlosigkeitssyndrome (CIP). Im Rahmen der Förderung wurde unter Aachener Leitung ein Register erstellt, um klinische, bildgebende und genetische Daten von Patientinnen und Patienten mit diesen seltenen Erkrankungen systematisch und Standort-übergreifend zu erfassen. Neben der initialen Datenerfassung ist eine longitudinale Datenerfassung implementiert, welche durch die Dokumentation der Krankheitsverläufe eine Grundlage für zukünftige Projekte legt. Darüber hinaus ist das Institut Teil des DFG-geförderten West-German-Genome-Centers (WGGC), in dessen Rahmen es an verschiedenen Sequenzierprojekten beteiligt ist.

Publikationen

1. Brain malformations and seizures by impaired chaperonin function of TRiC. Kraft F, et al.: *Science*. 2024;386(6721):516-525. doi:10.1126/science.adp8721. PMID: 39480921
2. Biallelic loss-of-function variants of ZFTRAF1 cause neurodevelopmental disorder with microcephaly and hypotonia. Asif M, et al.: *Genet Med*. 2024;26(7):101143. doi:10.1016/j.gim.2024.101143. PMID: 38641995
3. NaV1.8/NaV1.9 double deletion mildly affects acute pain responses in mice. Pain. Alves-Simões M, et al. Published online October 4, 2024. doi:10.1097/j.pain.0000000000003411. PMID: 39382328
4. Complex structural variation and nonsense variant in trans cause VPS50-related disorder. Hecher L, et al.: *J Med Genet*. 2024;61(9):833-838. Published 2024 Aug 29. doi:10.1136/jmg-2024-109983. PMID: 38876772

5. Label-free single-cell RNA multiplexing leveraging genetic variability. Hoefft K, et al.: Nat Commun. 2024;15(1):10612. Published 2024 Dec 5. doi:10.1038/s41467-024-54270-6. PMID: 39638798
6. Role of CAMK2D in neurodevelopment and associated conditions. Rigger PMF, et al.: Am J Hum Genet. 2024;111(2):364-382. doi:10.1016/j.ajhg.2023.12.016. PMID: 38272033
7. De novo variants in RNF213 are associated with a clinical spectrum ranging from Leigh syndrome to early-onset stroke. Brunet T, et al.: Genet Med. 2024;26(2):101013. doi:10.1016/j.gim.2023.101013 PMID: 37924258.
8. Benchmarking whole exome sequencing in the German network for personalized medicine. Menzel M, et al.: Eur J Cancer. 2024;211:114306. doi:10.1016/j.ejca.2024.114306. PMID: 39293347
9. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. Schmidt A, et al.: Nat Genet. 2024;56(8):1644-1653. doi:10.1038/s41588-024-01836-1. PMID: 39039281
10. Genetic landscape of congenital insensitivity to pain and hereditary sensory and autonomic neuropathies. Lischka A, et al.: Brain. 2023 Dec 1;146(12):4880-4890. doi: 10.1093/brain/awad328. PMID: 37769650
11. Aberrant phase separation and nucleolar dysfunction in rare genetic diseases. Mensah MA, et al.: Nature. 2023 Feb;614(7948):564-571. doi: 10.1038/s41586-022-05682-1. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36755093
12. Heteromeric clusters of ubiquitinated ER-shaping proteins drive ER-phagy. Foronda H, et al.: Nature. 2023 Jun;618(7964):402-410. doi: 10.1038/s41586-023-06090-9. Epub 2023 May 24. PMID: 37225994
13. Single-cell, whole-embryo phenotyping of mammalian developmental disorders. Huang X, et al.: Nature. 2023 Nov;623(7988):772-781. doi: 10.1038/s41586-023-06548-w. Epub 2023 Nov 15. PMID: 37968388
14. Peripheral temperature dysregulation associated with functionally altered NaV1.8 channels. Loose S, et al.: Pflugers Arch. 2023 Nov;475(11):1343-1355. doi: 10.1007/s00424-023-02856-2. Epub 2023 Sep 11. PMID: 37695396
15. Newbornscreening SMA - From Pilot Project to Nationwide Screening in Germany. Müller-Felber W, et al.: J Neuromuscul Dis. 2023;10(1):55-65. doi: 10.3233/JND-221577. PMID: 36463459
16. Closing the Gap - Detection of 5q-Spinal Muscular Atrophy by Short-Read Next-Generation Sequencing and Unexpected Results in a Diagnostic Patient Cohort. Kleinle S, et al.: J Neuromuscul Dis. 2023;10(5):835-846. doi: 10.3233/JND-221668. PMID: 37424474

Neurologie Aachen
Neuromuskuläre Ambulanz:

Leitung: PD Dr. med. habil. R. Brunkhorst
Mitarbeiterinnen: PD Dr. A. Waschbisch
(Oberärztin), Regina Berch,
Dr. med. M. Dohrn

Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Pauwelsstraße 30, 52074 Aachen
T 0241 8089605, F 0241 8082444

Die neuromuskuläre Ambulanz der Klinik für Neurologie hat einen weitreichenden Versorgungsauftrag und spezifische wissenschaftliche Schwerpunkten. Im Vordergrund steht die hohe diagnostische

Qualität durch die enge Kooperation mit z. B. der elektrophysiologischen Funktionseinheit und mit den hausinternen Instituten für Humangenetik und Neuropathologie.

Herr PD Dr. Brunkhorst supervidiert die in der Ambulanz tätigen Ärzte und betreut selbst gesetzlich und privat versicherte Patienten.

Wissenschaftlich wird die bestehende Spezialisierung auf Small-Fiber-Neuropathien, hereditäre Neuropathien mit Planung von Interventionsstudien, Registerstudien und genetischen Studien fortgesetzt und ausgebaut. Zusätzlich besteht ein besonderes Interesse an Änderungen des Lipidstoffwechsels im Rahmen neuromuskulärer Erkrankungen und experimentelle Fragestellung zur Regeneration nach einer Schädigung im peripheren Nervensystem oder Rückenmark.

Neuropädiatrie Aachen Neuromuskuläre Sprechstunde:

*Univ.-Prof. Dr. med. Martin Häusler
(Leiter Sektion Neuropädiatrie und Sozialpädiatrie),*

*Oberärztin: Frau Dr. med. U. Deutz
(Fachärztin Kinder- und Jugendmedizin)*

*Assistenzärztinnen: Dr. med. A. Stoppe
(Fachärztin Kinder- und Jugendmedizin)
und Frau Dr. med. A. Quade (Fachärztin
Kinder- und Jugendmedizin)*

*Sektion Neuro- und Sozialpädiatrie, Klinik
für Kinder- und Jugendmedizin,
Universitätsklinikum der RWTH
Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen*

T 0241 80888773,

F 0241 8082484

kinderneurologie@ukaachen.de

Ansprechpartner für das Muskelzentrum ist Herr Prof. Dr. med. Martin Häusler. Weitere ärztliche Ansprechpartnerinnen sind Frau Dr. med. Ute Deutz und Frau Dr. med. Arzu Stoppe (neuromuskuläre Erkrankungen allgemein) sowie Frau Dr. med. Anne Quade (Schmerz-assoziierte Erkrankungen)

Die diagnostischen und wissenschaftlichen Schwerpunkte im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen liegen insbesondere im Bereich Schmerz-assoziierten Erkrankungen (u. a. Small Fiber Neuropathien, Natriumkanalerkrankungen). Hier sind wir an einem durch das IZKF der Medizinischen Fakultät der RWTH Aachen geförderten Verbundprojekt beteiligt.

Institut für Neuropathologie Aachen

*Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. J. Weis
Oberärztin,*

Stellv. Direktorin:

Jun.-Prof. Dr. med. Dr. sc. nat. J. Bremer

Assistenzärzte: K. Nolte, S. Nikolin,

Dr. P. Achenbach, A. Ikis

<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-neuropathologie/institut/>

Das Institut erhält jährlich mehr als 1.500 Einsendungen von Muskel-, Nerven- und Hautbiopsien aus der Uniklinik RWTH Aachen sowie von zahlreichen universitären und nicht-universitären Kooperationspartnern aus Deutschland und angrenzenden Ländern. In diesen Biopsien diagnostizieren wir Muskel- und Nervenerkrankungen mit histologischen, immunhistochemischen und molekularpathologischen Methoden. Hautbiopsien werden auf spezielle Erkrankungen der kleinen Hautnervenfasern (small fiber neuropathy) untersucht. Ein besonderer Fokus des Instituts

liegt auf der Elektronenmikroskopie und der Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei erblichen neuromuskulären Krankheiten. Das Institut nimmt am „Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V“ teil und kooperiert mit den Zentren für Personalisierte Medizin und für Seltene Erkrankungen an der Uniklinik RWTH Aachen.

Das Institut erforscht schwerpunktmäßig die Pathologie neuromuskulärer Krankheiten sowie Mechanismen der Nervenfaserverregeneration. Dabei verbinden wir Untersuchungen an Biopsie- und Autopsiegewebe mit Studien an Tier- und Zellkulturmodellen neuromuskulärer Krankheiten. Unsere Projekte werden u.a. von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) und dem BMG unterstützt.

Der Institutsdirektor ist Leiter des Referenzzentrums für Neuromuskuläre Krankheiten bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN) und untersucht in dieser Eigenschaft Muskel- und Nervenbiopsien als Konsiliarius. Er ist außerdem Mitglied des „Neuromuscular Pathology Working Group, European Reference Network Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD). Das Institut ist an den Verbänden „MND-Net“, „MD-Net“, „Myositis Netz“ und „CMT-Net“ beteiligt. Das Institut ist Sitz der Gewebebank des ALS-Forschungsnetzwerkes MND-Net

Publikationen

1. Alves-Simões M, Teege L, Tomni C, Lürkens M, Schmidt A, Iseppon F, Millet Q, Kühn S, Katona I, Weis J, Heinemann SH, Hübner CA, Wood J, Leipold E, Kurth I, Haag N. Nav1.8/Nav1.9 double deletion mildly affects acute pain responses in mice. *Pain*. 2024 Oct 4. doi: 10.1097/j.

pain.0000000000003411. Epub ahead of print. PMID: 39382328.

2. Schwarz D, Marois ML, Sturm V, Peters AS, Longuespée R, Helm D, Schneider M, Eichmüller B, Hidmark AS, Fischer M, Kender Z, Schwab C, Hausser I, Weis J, Dihlmann S, Böckler D, Bendszus M, Heiland S, Herzig S, Nawroth PP, Szendroedi J, Fleming T. Exploring Structural and Molecular Features of Sciatic Nerve Lesions in Diabetic Neuropathy: Unveiling Pathogenic Pathways and Targets. *Diabetes*. 2024 Oct 17;db240493. doi: 10.2337/db24-0493. Epub ahead of print. PMID: 39418320.

3. Mensch A, Jordan B, Weis J, Nikolin S, Schneider I, Abicht A, Gehling S, Kendzierski T, Stoltenburg-Diding G, Stoevesandt D, Kraya T, Zierz S, Naegel S. A Novel MYH14 Variant Presenting as a New Phenotype of MYH14-Associated Neuromuscular Disorders-Clinicohistologic Findings and Review of the Literature. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2024 Dec 1;26(2): 55-62. doi: 10.1097/CND.0000000000000469. PMID: 39590923.

4. Kraft F, Rodriguez-Aliaga P, Yuan W, Franken L, Zajt K, Hasan D, Lee TT, Flex E, Hentschel A, Innes AM, Zheng B, Julia Suh DS, Knopp C, Lausberg E, Krause J, Zhang X, Trapane P, Carroll R, McClatchey M, Fry AE, Wang L, Giesselmann S, Hoang H, Baldrige D, Silverman GA, Radio FC, Bertini E, Ciolfi A, Blood KA, de Sainte Agathe JM, Charles P, Bergant G, Čuturilo G, Peterlin B, Diderich K, Streff H, Robak L, Oegema R, van Binsbergen E, Herriges J, Saunders CJ, Maier A, Wolking S, Weber Y, Lochmüller H, Meyer S, Aleman A, Polavarapu K, Nicolas G, Goldenberg A, Guyant L, Pope K, Hehmeyer KN, Monaghan KG, Quade A, Smol T, Caumes R, Duerinckx S, Depondt C, Van Paesschen W, Rieubland C, Poloni C, Guipponi M, Arcioni S, Meuwissen M, Jansen AC, Rosenblum J, Haack TB, Bertrand M, Gerstner L, Magg J, Riess O, Schulz JB, Wagner N, Wiesmann M, Weis J, Eggermann T, Begemann M, Roos A, Häusler M, Schedl T, Tartaglia M, Bremer J, Pak SC, Frydman

J, Elbracht M, Kurth I. Brain malformations and seizures by impaired chaperonin function of TRiC. *Science*. 2024 Nov; 386 (6721): 516-525.

5. Holzer MT, Uruha A, Roos A, Hentschel A, Schänzer A, Weis J, Claeys KG, Schooser B, Montagnese F, Goebel HH, Huber M, Léonard-Louis S, Kötter I, Streichenberger N, Gally L, Benveniste O, Schneider U, Preusse C, Krusche M, Stenzel W. Anti-Ku + myositis: an acquired inflammatory protein-aggregate myopathy. *Acta Neuropathol*. 2024 Jul 16;148(1): 6. doi: 10.1007/s00401-024-02765-3. PMID: 39012547; PMCID: PMC11252205.

6. Roos A, Häusler M, Kollipara L, Topf A, Preusse C, Stucka R, Nolte K, Strom T, Berutti R, Jiang X, Koll R, Lochmüller H, Schacht SM, Zahedi RP, Weis J, Senderek J. HNRNPA1 de novo Variant Associated with Early Childhood Onset, Rapidly Progressive Generalized Myopathy. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(5): 1131-1137.

7. Caredio D, Koderman M, Frontzek KJ, Sorce S, Nuvolone M, Bremer J, Mariutti G, Schwarz P, Madrigal L, Mitrovic M, Sellitto S, Streichenberger N, Scheckel C, Aguzzi A (2024): Prion diseases disrupt glutamate/glutamine metabolism in skeletal muscle. *PLoS Pathog*. 20 (9): e1012552. doi: 10.1371/journal.ppat.1012552. PMID: 39259763

8. Bremer J, Meinhardt A, Katona I, Senderek J, Kämmerer-Gassler EK, Roos A, Ferbert A, Schröder JM, Nikolin S, Nolte K, Sellhaus B, Popzhelyazkova K, Tacke F, Schara-Schmidt U, Neuen-Jacob E, de Groote CC, de Jonghe P, Timmerman V, Baets J, Weis J. Myelin protein zero mutation-related hereditary neuropathies: Neuropathological insight from a new nerve biopsy cohort. *Brain Pathol*. 2024 Jan;34(1):e13200. doi: 10.1111/bpa.13200.

9. Distelmaier F, Sezer A, Helm C, Waldmüller S, Seibt A, Gangfuß A, Kölbl H, Schara-Schmidt U, Yuksel D, Talim B, Mayatepek E, Nikolin S, Weis J,

Roos A, Haack TB. Biallelic truncating variants in PACSIN3 cause childhood-onset myopathy with hyperCKaemia. *Brain*. 147(7): e45-e49, 2024. doi: 10.1093/brain/awae099.

10. Della Marina A, Hentschel A, Czech A, Schara-Schmidt U, Preusse C, Laner A, Abicht A, Ruck T, Weis J, Choueiri C, Lochmüller H, Kölbl H, Roos A. Novel Genetic and Biochemical Insights into the Spectrum of NEFL-Associated Phenotypes. *J Neuromuscul Dis*. 2024; 11(3): 625-645. doi: 10.3233/JND-230230. PMID: 38578900.

Bonn

Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn (UKB)

Direktorin: Prof. Dr. Cornelia Kornblum, Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn, Venusberg-Campus 1, NPP/ Gebäude 80, 53127 Bonn

*Sekretariat: Karolina Makowski, T 0228 287 19465, F 0228 287 31451
karolina.makowski@ukbonn.de*

Ärztliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter:

Stellv. Direktor Oberarzt Dr. J. Reimann,

Oberärztin Dr. M. Winkler,

Priv.-Doz. Dr. P. Weydt,

Fachärztinnen Dr. R. Fabian,

Dr. S. Bernsen

Nicht-ärztliche Mitarbeiterinnen:

I. Bungart, I. Hildebrandt, I. Johannes,

K. Kappes-Horn, M. Palma,

M. Stepien-Mering

Study Nurses / Studienkoordination:

I. Bungart, I. Johannes, M. Stepien-Mering

Muskellabor Leitung:

Dr. J. Reimann; TAs: K. Kappes-Horn,

M. Stepien-Mering,

T 0228 287 16391

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen:

Prof. Dr. C. Kornblum, Dr. J. Reimann,

Dr. M. Winkler,

T 0228 287 19465

Spezialambulanz für Mitochondriale

Erkrankungen und Myotone Dystrophien:

Prof. Dr. C. Kornblum, T 0228 287 19465

Spezialambulanz für Motoneuron-erkrankungen (ALS, SMA, etc.):

Priv.-Doz. Dr. P. Weydt

Ambulanzterminvergabe

(Frau Rolshoven / Frau Schauerte):

T 0228 287 15714 (Mo bis Fr

9 bis 12 Uhr und 14 bis 15 Uhr) oder

motoneuron-ambulanz@ukbonn.de

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB), A-Zentrum:

http://zseb.uni-bonn.de, Koordination:

nadine.weinstock@ukbonn.de

Leitung: Prof. Dr. Grigull, T 0228 28751070

Dr. D. Holzwarth: Sprecherin des

B-Zentrums für Spinale Muskelatrophien

im Kindes- und Jugendalter;

Priv.-Doz Dr. P. Weydt: Sprecher des

B-Zentrums für Motoneuronerkrankungen

und choreatische Bewegungsstörungen;

Prof. Dr. C. Kornblum: Sprecherin des

B-Zentrums für seltene neuromuskuläre

Erkrankungen des Erwachsenenalters

Abteilung für Neuropädiatrie des UKB

Direktorin: Prof. Dr. A. Klotz,

Abteilung für Neuropädiatrie,

Zentrum für Kinderheilkunde,

Universitätsklinikum Bonn,

Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Dr. D. Holzwarth. Die Sprechstunde erfolgt

interdisziplinär im Rahmen des Sozialpädi-

atrischen Zentrums (SPZ) der Abteilung für

Neuropädiatrie.

*Terminvergabe T 0228 287 33344
oder per
patient-kinderneurologie@ukbonn.de*

Neuromuskuläre Erkrankungen sind ein langjähriger klinischer und wissenschaftlicher Schwerpunkt des Universitätsklinikums Bonn (UKB). Im Jahr 2024 wurde am UKB das Zentrum für Neurologie und die Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen gegründet, die aus der vorherigen Sektion hervorgegangen ist. Die Patientenversorgung profitiert vom eigenen diagnostischen Muskellabor, das durch den TÜV Süd zertifiziert ist. Die Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen umfasst das Muskellabor, das von Herrn Dr. Reimann geleitet wird, die Spezialambulanzen für neuromuskuläre Erkrankungen und Motoneuronerkrankungen (Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung ASV) und ein klinisches Studienzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen. Derzeit werden interventionelle und observationelle klinische Studien zu mitochondrialen Myopathien, Morbus Pompe, ALS und SMA durchgeführt. Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen können über die Spezialambulanzen in verschiedene nationale und internationale Patientenregister und Studien aufgenommen werden.

Mitochondriale Erkrankungen, Morbus Pompe und Myotone Dystrophien stellen klinische und wissenschaftliche Spezialbereiche der Klinik dar, die an das mitoNET (Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen) angeschlossen ist und die Aufnahme in ein international verknüpftes Patientenregister (mitoREGISTRY) anbietet. Weitere Schwerpunkte der Klinik sind Untersuchungen zur Hirnbeteiligung neuromuskulärer Erkrankungen. Die ambu-

lante Behandlung von Patientinnen und Patienten mit late-onset Morbus Pompe mit Enzymersatztherapien sowie der Einschluss in Verlaufs- und Phänotypisierungsstudien sowie Patientenregister werden fortgesetzt. Immunvermittelte neuromuskuläre Erkrankungen einschließlich der myasthenen Syndrome sowie die Untersuchung von Mechanismen der Inflammation und Regeneration im humanen Skelettmuskel stellen besondere Interessen von Herrn Dr. Reimann und Frau Dr. Winkler dar. Herr Dr. Reimann ist Mitglied des Referenzentrums für neuromuskuläre Erkrankungen der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie e.V.

Die Klinik bietet in der Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen die Behandlung von erwachsenen SMA- und ALS-Patienten sowie Phänotypisierungs- und zahlreiche Therapiestudien an, teilweise in Kooperation mit dem Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE). Sämtliche Therapiemöglichkeiten für SMA- und ALS-Patientinnen und Patienten sind verfügbar einschließlich der Tofersen-Behandlung bei SOD1-assoziiierter ALS. Jährlich findet am UKB/DZNE der vielbesuchte ALS-Informationstag Bonn statt.

In der Muskelsprechstunde der Abteilung für Neuropädiatrie werden Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen in regelmäßigen neuropädiatrischen Verlaufskontrollen betreut, durch ein interdisziplinäres ärztlich-physiotherapeutisches Team. Die Sprechstunde ist in das SPZ integriert, so dass die Patienten die Angebote einer sozialpädagogischen oder psychologischen Betreuung sowie einer Hilfsmittelberatung in Anspruch nehmen können. In Zusammenarbeit mit den anderen Abteilungen der Kinderklinik wer-

den erforderliche weitere Untersuchungen (z. B. kardiologische, pneumologische oder orthopädische Diagnostik) koordiniert.

Die Abteilung für Neuropädiatrie in Bonn ist ein DGM-zertifiziertes Beratungszentrum für Neugeborene mit auffälligem Neugeborenen-Screening, d. h. Patienten mit SMA können ab Geburt mit einer der drei zugelassenen Therapien (Risdiplam, Nusinersen, Onasemnogen-Abeparovect) behandelt werden. Die Gaben von Nusinersen sowie die Gentherapie mit Onasemnogen-Abeparovect erfolgen stationär im Eltern-Kind-Zentrum (ELKI). Die Verlaufskontrollen nach Gentherapie sowie unter der Therapie mit Risdiplam erfolgen ambulant in regelmäßigen Abständen.

Die Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen und die Abteilung für Neuropädiatrie nehmen am SMARtCARE Register zur Langzeitbeobachtung von Patienten mit SMA teil, sowie an den anwendungsbegleitenden Datenerhebungen (für Risdiplam und Onasemnogen-Abeparovect). Zudem werden Kinder nach Gentherapie in das INTEGRATE-ATMP Register eingeschlossen. Des Weiteren beteiligt sich die Abteilung für Neuropädiatrie an klinischen Studien zur Behandlung der SMA (SAPPHIRE, ONYX). Im „company-sponsored compassionate use program“ von „MT1621“ für Patienten mit Thymidinkinase2 (TK2) – Mangel wird derzeit der deutschlandweit einzige Patient in der Abteilung für Neuropädiatrie in Bonn behandelt.

Das UKB gehört als Health Care Provider (HCP) dem Europäischen Referenznetzwerk (ERN) EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) an (<https://ern-euro-nmd.eu/>). Das Netzwerk wird vom Institut de Myologie, Hôpital Pitié-Salpêtrière in Paris koor-

diniert. Frau Prof. Kornblum ist Co-Chair der EURO-NMD Arbeitsgruppe „mitochondrial disorders“ sowie gewähltes Mitglied des Research Committee des European Neuromuscular Centre (ENMC). Das ENMC hat neben Nachwuchsförderung die Etablierung internationaler Expert*innennetzwerke zur Aufgabe, mit dem Ziel der Förderung von Forschung, Therapieentwicklung und medizinischer Versorgung.

Schwerpunktmäßige lokale Kooperationen bestehen mit der Klinik für Epileptologie des UKB, der Neuroradiologischen Universitätsklinik Bonn, der Augenklinik der Universität Bonn (Orthoptik und Neuro-Ophthalmologie; Spezialambulanz für seltene Netzhauterkrankungen) und dem Institut für Neuropathologie des UKB.

Die Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen und die Abteilung für Neuropädiatrie sind dem Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn zugehörig (ZSEB, A-Zentrum) und dort mit drei B-Zentren vertreten.

Publikationen

1. Lapp HS, Freigang M, Friese J, et al. Troponin T is elevated in a relevant proportion of patients with 5q-associated spinal muscular atrophy. *Sci Rep.* 2024 Mar 19;14(1):6634. doi: 10.1038/s41598-024-57185-w. PMID: 38503830; PMCID: PMC10951305.
2. Vill K, Tacke M, König A, et al.; SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.
3. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, et al.; 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. doi: 10.1001/jama-pediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.
4. Weiß C, Becker LL, Friese J, et al.; 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. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.
5. Karaa A, Bertini E, Carelli V, et al.; MMPOWER-3 Trial Investigators. Genotype-specific effects of elamipretide in patients with primary mitochondrial myopathy: a post hoc analysis of the MMPOWER-3 trial. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Nov 21;19(1):431. doi: 10.1186/s13023-024-03421-5. PMID: 39574155; PMCID: PMC11583740.
6. Kishnani PS, Byrne BJ, Claeys KG, et al.; PROPEL Study Group. Switching treatment to cipa-glucosidase alfa plus miglustat positively affects patient-reported outcome measures in patients with late-onset Pompe disease. *J Patient Rep Outcomes.* 2024 Nov 13;8(1):132. doi: 10.1186/s41687-024-00805-w. PMID: 39535661; PMCID: PMC11561219.
7. Schoser B, van der Beek NAME, Broomfield A, et al.. Start, switch and stop (triple-S) criteria for enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: European Pompe Consortium recommendation update 2024. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16383. doi: 10.1111/ene.16383. Epub 2024 Jun 14. PMID: 38873957; PMCID: PMC11295151.
8. Mancuso M, Papadopoulou MT, Ng YS, et al. Management of seizures in patients with primary mitochondrial diseases: consensus statement from the InterERNs Mitochondrial Working Group. *Eur J Neurol.* 2024 Jul;31(7):e16275. doi: 10.1111/ene.16275. Epub 2024 Apr 4. PMID: 38576261; PMCID: PMC11235721.
9. Schoser B, Kishnani PS, Bratkovic D, et al.; ATB200-07 Study Group. 104-week efficacy and safety of cipa-glucosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease: a phase III open-label extension study (ATB200-07). *J Neurol.* 2024 May;271(5):2810-2823. doi: 10.1007/s00415-024-12236-0. Epub 2024 Feb 28. PMID: 38418563; PMCID: PMC11055775.
10. Atalaia A, Wandrei D, Lalout N, et al. EURO-NMD registry: federated FAIR infrastructure, innovative technologies and concepts of a patient-centred registry for rare neuromuscular disorders. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 14;19(1):66. doi: 10.1186/s13023-024-03059-3. PMID: 38355534; PMCID: PMC10865673.
11. Mancuso M, Lopriore P, Lamperti C, et al. Current management of primary mitochondrial disorders in EU countries: the European Reference Networks survey. *J Neurol.* 2024 Feb;271(2):835-840. doi: 10.1007/s00415-023-12017-1. Epub 2023 Oct 13. PMID: 37831128; PMCID: PMC10828000.
12. Koch JC, Leha A, Bidner H, et al.; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560.
13. Meyer T, Schumann P, Grehl T, et al. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2024 Sep 13:1-10. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Epub ahead of print. PMID: 39268612.
14. Spittel S, Meyer T, Weyen U, et al. User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observa-

- tional study. *Neurol Res Pract.* 2024 Aug 23;6(1):42. doi: 10.1186/s42466-024-00342-3. PMID: 39180054; PMCID: PMC11344397.
15. Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, et al. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653. doi: 10.1038/s41588-024-01836-1. Epub 2024 Jul 22. PMID: 39039281; PMCID: PMC11319204.
16. Meyer T, Schumann P, Weydt P, et al. Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS-A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve.* 2024 Sep;70(3):333-345. doi: 10.1002/mus.28182. Epub 2024 Jun 20. PMID: 39031772.
17. Linse K, Weber C, Reilich P, et al. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496; PMCID: PMC11223310.
18. Koch T, Fabian R, Weinhold L, et al. Cardiac troponin T as a serum biomarker of respiratory impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Clin Transl Neurol.* 2024 Aug;11(8):2063-2072. doi: 10.1002/acn3.52126. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38923228; PMCID: PMC11330226.
19. Chatterjee M, Özdemir S, Fritz C, et al. Plasma extracellular vesicle tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. *Nat Med.* 2024 Jun;30(6):1771-1783. doi: 10.1038/s41591-024-02937-4. Epub 2024 Jun 18. PMID: 38890531; PMCID: PMC11186765.
20. Meyer T, Dreger M, Grehl T, et al. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379. Epub 2024 Jun 10. PMID: 38859579; PMCID: PMC11295170.
21. Benatar M, Wu J, Huey ED, et al. *Nat Rev Neurol.* 2024 Jun;20(6):364-376. doi: 10.1038/s41582-024-00961-z. Epub 2024 May 20. Erratum in: *Nat Rev Neurol.* 2024 Jun;20(6):377. doi: 10.1038/s41582-024-00978-4. PMID: 38769202; PMCID: PMC11216694.
22. Pennuto M, Pradat PF, Sorarù G, et al; KD Consortium. 271st ENMC international workshop: Towards a unifying effort to fight Kennedy's disease. 20-22 October 2023, Hoofddorp, Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2024 May;38:8-19. doi: 10.1016/j.nmd.2024.03.003. Epub 2024 Mar 11. PMID: 38552412.
23. Lapp HS, Freigang M, Friese J, et al. Troponin T is elevated in a relevant proportion of patients with 5q-associated spinal muscular atrophy. *Sci Rep.* 2024 Mar 19;14(1):6634. doi: 10.1038/s41598-024-57185-w. PMID: 38503830; PMCID: PMC10951305.
24. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, et al. Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting—a 12-month multicenter cohorts study from the German early access program. *EClinicalMedicine.* 2024 Feb 15;69:102495. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102495. PMID: 38384337; PMCID: PMC10878861.
25. Tan RL, Sciandra F, Hübner W, et al. The missense mutation C667F in murine β -dystroglycan causes embryonic lethality, myopathy and blood-brain barrier destabilization. *Dis Model Mech.* 2024 Jun 1;17(6):dmm050594. doi: 10.1242/dmm.050594. Epub 2024 Jun 18. PMID: 38616731; PMCID: PMC11212641.

Düsseldorf

Universitätsklinikum Düsseldorf

Neurologische Klinik

Direktor: Prof. Dr. Dr. S. Meuth

Herr Prof. Dr. Tobias Ruck, Stellv. Direktor der Klinik für Neurologie leitet die neuromuskuläre Abteilung. Herr PD Dr. Michael Gliem sowie Herr PD Dr. John-Ih Lee, Frau PD Annemarie Hübers, Oberärzte der Klinik für Neurologie, sowie Dr. Christopher Nelke, Dr. Christina Schroeter, Dr. Menekse Öztürk und neu Niklas Huntemann, Assistenzärzte der Klinik für Neurologie, komplettieren das neuromuskuläre Team. Es besteht eine Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen, mit einem Fokus auf Myasthenia gravis, Myositiden sowie erblichen Erkrankungen der peripheren Nerven und der Skelettmuskulatur.

Forschungsaktivitäten

Herr Prof. Dr. Ruck bietet eine Spezialsprechstunde für entzündliche Muskelerkrankungen mit den Schwerpunkten Myasthenia gravis (MG)+ Myositis an. Er ist Mitglied des ärztlichen Beirates und Nutzerates der DMG, Mitglied des wissenschaftlichen Beirats des Bundesverbandes Deutsche GBS-Vereinigung e.V. und Mitglied des Myositis Netzwerkes Deutschland. Aktuell werden klinische Studien zu MG oder Myositiden durchgeführt. Zudem führt die Arbeitsgruppe von Herrn Dr. Ruck präklinische Studien zur Pathophysiologie der Myositiden, der Myasthenia gravis, CIDP sowie erblichen Nerven- und Muskelerkrankungen durch.

„B2B-RARE – Bench to Bedside“ konnte im Rahmen des Innovationswettbewerbs Gesünder.IN.NRW eine Förderzusage im Bereich Innovative Medizin, Gesundheit und Lebenswissenschaften gesichert werden. Das mit mehr als 2,6 Mio. Euro aus europäischen und Landesmitteln geförderte gleichnamige Projekt will durch von Patienten gewonnene Hautzellen in den kommenden drei Jahren marktreife Diagnose- und Therapieverfahren für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (NME) entwickeln. Dabei werden Forschende an der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Universitätsmedizin Essen, am BG Universitätsklinikum Bergmannsheil Bochum, Leibniz-Institut für Analytische Wissenschaften – ISAS e.V., an der Lead Discovery Center GmbH und Singleron Biotechnologies GmbH interdisziplinär zusammenarbeiten.

Betreuungsstrukturen

In der neuromuskulären Spezialambulanz der Klinik für Neurologie des UKD werden erwachsene neuromuskulär erkrankte Patienten in enger Abstimmung zwischen Ambulanz und stationärem Bereich und den Abteilungen für Krankengymnastik und Ergotherapie sowie in Zusammenarbeit mit den Instituten für Neuropathologie und Humangenetik sowie den Kliniken für Kardiologie, Pädiatrie, Orthopädie, Gastroenterologie und Neurochirurgie diagnostiziert, behandelt und oft langfristig betreut. Für eine erweiterte neurologische Diagnostik und Therapie werden Patienten stationär aufgenommen. Schwerstkranke neuromuskuläre Patienten können elektiv auf der Intensivstation der Klinik für Neurologie behandelt werden, wenn dies erforderlich ist.

Patienten mit schlafbezogenen Atmungsstörungen infolge einer neuromuskulären Erkrankung können im interdisziplinären Schlaflabor des UKD auf eine nicht-invasive Heimbeatmung eingestellt werden. Darüber hinaus erfolgt die Transition von jugendlichen Patienten aus der Neuropädiatrie des UKD in die neuromuskuläre Sprechstunde der Klinik für Neurologie des UKD.

Neuromuskuläre Ambulanz

Die Neuromuskuläre Ambulanz ist offen für erwachsene Patienten aus dem gesamten Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen. Einen besonderen Schwerpunkt stellt die Diagnose hereditärer neuromuskulärer Erkrankungen dar. Die Ärzte verfügen über die fachgebundene genetische Weiterbildung, zahlreiche molekulargenetische Untersuchungen werden in enger Abstimmung mit dem Institut für Humangenetik angeboten.

Zusätzlich ist die Behandlung von Patienten mit entzündlichen neuromuskulären Erkrankungen (Immunneuropathien, Myositiden, Myasthenia gravis) ein besonderer Fokus. Entsprechend erfolgte im 2018 auch die Zertifizierung als integriertes Myasthenie Zentrum.

Das NMZ deckt in Zusammenarbeit mit dem Institut für Neuropathologie und der Klinik für Neurochirurgie des UKD alle diagnostischen Basisuntersuchungen ab (Neurophysiologie, Labordiagnostik, Muskelbiopsie). In der langfristigen Versorgung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen kooperiert die Ambulanz mit der orthopädischen und kardiologischen Universitätsklinik, der Physiotherapie-Abteilung und den orthopädischen Werkstät-

ten des UKD. Ferner ist eine enge Zusammenarbeit mit ambulanten und stationären Rehabilitationseinrichtungen sowie niedergelassenen Fachärzten gewährleistet.

Selbsthilfeaktivitäten

Es besteht weiterhin enger Kontakt mit den Landesverbänden Nordrhein-Westfalen der DGM. Es wurden Patientenveranstaltungen für Menschen mit myasthenen Erkrankungen sowie Myositiden durchgeführt.

Publikationen

1. Switching treatment to cipagliflozin in patients with late-onset Pompe disease. Kishnani PS, Byrne BJ, Claeys KG, Diaz-Manera J, Dimachkie MM, Kushlaf H, Mozaffar T, Roberts M, Schoser B, Hummel N, Kopiec A, Holdbrook F, Shohet S, Toscano A; PROPEL Study Group. *J Patient Rep Outcomes*. 2024 Nov 13;8(1):132. doi: 10.1186/s41687-024-00805-w.
2. 273rd ENMC International workshop: Clinico-Sero-morphological classification of the Antisynthetase syndrome. Amsterdam, The Netherlands, 27-29 October 2023. Stenzel W, Mammen AL, Galloway L, Holzer MT, Kleefeld F, Benveniste O, Allenbach Y; ENMC Antisynthetase Syndrome Study Group. *Neuromuscul Disord*. 2024 Dec;45:104453. doi: 10.1016/j.nmd.2024.104453. Epub 2024 Oct 4.
3. Molecular composition of skeletal muscle in infants and adults: a comparative proteomic and transcriptomic study. Schaiter A, Hentschel A, Kleefeld F, Schuld J, Umathum V, Procida-Kowalski T, Nelke C, Roth A, Hahn A, Krämer HH, Ruck T, Horvath R, van der Ven PFM, Bartkuhn M, Roos A, Schänzer A. *Sci Rep*. 2024 Oct 3;14(1):22965. doi: 10.1038/s41598-024-74913-4.

4. [Peripheral neuroimmunological diseases - Neuropathological insights and clinical perspectives]. Hoffmann S, Holzer MT, Preuß C, Ruck T, Ruffer N, Stascheit F, Stenzel W. *Nervenarzt*. 2024 Oct;95(10):920-931. doi: 10.1007/s00115-024-01725-2. Epub 2024 Sep 20.

Thrombospondin-4 as potential cerebrospinal fluid biomarker for therapy response in pediatric spinal muscular atrophy. Döbelmann V, Roos A, Hentschel A, Della Marina A, Leo M, Schmitt LI, Maggi L, Schara-Schmidt U, Hagenacker T, Ruck T, Kölbl H. *J Neurol*. 2024 Oct;271(10):7000-7011. doi: 10.1007/s00415-024-12670-0. Epub 2024 Sep 6.

5. Lipid and protein imbalances in muscle of a FAR1-patient with a heterozygous de novo variant. Della Marina A, Hentschel A, Stenzel M, Schara-Schmidt U, Osmanovic A, Ruck T, Grüneboom A, Röbisch L, Beygo J, Kölbl H, Gangfuss A, Kaiser FJ, Schänzer A, Kale D, Roos A. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2024 Nov 1;83(11):979-983. doi: 10.1093/jnen/nlae071.

Differentiating idiopathic inflammatory myopathies by automated morphometric analysis of MHC-1, MHC-2 and ICAM-1 in muscle tissue. Nishimura A, Nelke C, Huber M, Mensch A, Roth A, Oberwittler C, Zimmerlein B, Krämer HH, Neuen-Jacob E, Stenzel W, Müller-Ladner U, Ruck T, Schänzer A. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2024 Aug;50(4):e12998. doi: 10.1111/nan.12998.

6. Preventing long-term disability in CIDP: the role of timely diagnosis and treatment monitoring in a multicenter CIDP cohort. Quint P, Schroeter CB, Kohle F, Öztürk M, Meisel A, Tamburrino G, Mausberg AK, Szepeanowski F, Afzali AM, Fischer C, Nelke C, Räuber S, Voth J, Masannek L, Willison A, Vogelsang A, Hemmer B, Berthele A, Schroeter M, Hartung HP, Pawlitzki M, Schreiber S, Stettner M, Maus U, Meuth SG, Stascheit F, Ruck T. *J Neurol*. 2024 Sep;271(9):5930-5943. doi: 10.1007/s00415-024-12548-1. Epub 2024 Jul 11. Identification of disease phenotypes in acetylcholine receptor-antibody myasthenia gravis using

proteomics-based consensus clustering. Nelke C, Schroeter CB, Barman S, Stascheit F, Masannek L, Theissen L, Huntemann N, Walli S, Cengiz D, Döbelmann V, Vogelsang A, Pawlitzki M, Räuber S, Konen FF, Skripuletz T, Hartung HP, König S, Roos A, Meisel A, Meuth SG, Ruck T. *EBioMedicine*. 2024 Jul;105:105231. doi: 10.1016/j.ebiom.2024.105231. Epub 2024 Jul 2.

7. Inter-alpha-trypsin inhibitor heavy chain H3 is a potential biomarker for disease activity in myasthenia gravis. Schroeter CB, Nelke C, Stascheit F, Huntemann N, Preusse C, Döbelmann V, Theissen L, Pawlitzki M, Räuber S, Willison A, Vogelsang A, Marina AD, Hartung HP, Melzer N, Konen FF, Skripuletz T, Hentschel A, König S, Schweizer M, Stühler K, Poschmann G, Roos A, Stenzel W, Meisel A, Meuth SG, Ruck T. *Acta Neuropathol*. 2024 Jun 18;147(1):102. doi: 10.1007/s00401-024-02754-6.

8. Fatigue and associated factors in myasthenia gravis: a nationwide registry study. Funke M, Eveslage M, Zschüntzsch J, Hagenacker T, Ruck T, Schubert C, Schroeter M, Meisel A, Wiendl H, Hoffmann S, Lünemann JD. *J Neurol*. 2024 Aug;271(8):5665-5670. doi: 10.1007/s00415-024-12490-2. Epub 2024 Jun 13.

9. [Idiopathic inflammatory myopathies : An interdisciplinary challenge]. Lemmer D, Ruck T, Schänzer A, Triantafyllias K, Zeng R, Hasseli-Fräbel R. *Z Rheumatol*. 2024 Aug;83(6):471-484. doi: 10.1007/s00393-024-01523-w. Epub 2024 Jun 12.

10. Cell-mediated cytotoxicity within CSF and brain parenchyma in spinal muscular atrophy unaltered by nusinersen treatment. Lu IN, Cheung PF, Heming M, Thomas C, Giglio G, Leo M, Erdemir M, Wirth T, König S, Dambietz CA, Schroeter CB, Nelke C, Siveke JT, Ruck T, Klotz L, Haider C, Höftberger R, Kleinschnitz C, Wiendl H, Hagenacker T, Meyer Zu Horste G. *Nat Commun*. 2024 May 15;15(1):4120. doi: 10.1038/s41467-024-48195-3.

11. The PNS Nurse Program: A Health Care Sup-

port Concept for Patients With Immune-Mediated Peripheral Nervous System Diseases. Pawlitzki M, Gasis M, Masanneck L, Meuth SG, Ruck T. *Neurol Clin Pract*. 2024 Jun;14(3):e200295. doi: 10.1212/CPJ.000000000200295. Epub 2024 Apr 15.

12. Proteomic studies in VWA1-related neuromyopathy allowed new pathophysiological insights and the definition of blood biomarkers. Athamneh M, Daya N, Hentschel A, Gangfuss A, Ruck T, Marina AD, Schara-Schmidt U, Sickmann A, Güttches AK, Deschauer M, Preusse C, Vorgerd M, Roos A. *J Cell Mol Med*. 2024 Apr;28(8):e18122. doi: 10.1111/jcmm.18122.

13. Efgartigimod and Ravulizumab for Treating Acetylcholine Receptor Auto-antibody-Positive (AChR-Ab+) Generalized Myasthenia Gravis: Indirect Treatment Comparison. van Steen C, Celico L, Spaepen E, Hagenacker T, Meuth SG, Ruck T, Smith AG, Bodicoat DH, de Francesco M, Iannazzo S. *Adv Ther*. 2024 Jun;41(6):2486-2499. doi: 10.1007/s12325-024-02856-3. Epub 2024 Apr 20.

14. Novel Genetic and Biochemical Insights into the Spectrum of NEFL-Associated Phenotypes. Della Marina A, Hentschel A, Czech A, Schara-Schmidt U, Preusse C, Laner A, Abicht A, Ruck T, Weis J, Chouei-ri C, Lochmüller H, Kölbl H, Roos A. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(3):625-645. doi: 10.3233/JND-230230.

15. Recombinant Acetylcholine Receptor Immunization Induces a Robust Model of Experimental Autoimmune Myasthenia Gravis in Mice. Theissen L, Schroeter CB, Huntemann N, Räuber S, Döbelmann V, Cengiz D, Herrmann A, Koch-Hölsken K, Gerdes N, Hu H, Mourikis P, Polzin A, Kelm M, Hartung HP, Meuth SG, Nelke C, Ruck T. *Cells*. 2024 Mar 14;13(6):508. doi: 10.3390/cells13060508.

16. 104-week efficacy and safety of cipaglucosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease: a phase III open-label extension study (ATB200-07). Schoser B, Kishnani PS, Bratkovic D, Byrne BJ, Claeys KG, Díaz-Manera J, Laforêt P,

Roberts M, Toscano A, van der Ploeg AT, Castelli J, Goldman M, Holdbrook F, Sitaraman Das S, Wasfi Y, Mozaffar T; ATB200-07 Study Group. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2810-2823. doi: 10.1007/s00415-024-12236-0. Epub 2024 Feb 28.

17. Ravulizumab in myasthenic crisis: the first case report. Konen FF, Jendretzky KF, Ratuszny D, Schuppner R, Sühs KW, Pawlitzki M, Ruck T, Meuth SG, Skripuletz T. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2898-2901. doi: 10.1007/s00415-024-12234-2. Epub 2024 Feb 23.

A Homozygous NDUFS6 Variant Associated with Neuropathy and Optic Atrophy. Gangfuß A, Rating P, Ferreira T, Hentschel A, Marina AD, Kölbl H, Sickmann A, Abicht A, Kraft F, Ruck T, Böhm J, Schänzer A, Schara-Schmidt U, Neuhann TM, Horvath R, Roos A. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(2):485-491. doi: 10.3233/JND-230181.

18. Complement and MHC patterns can provide the diagnostic framework for inflammatory neuromuscular diseases. Nelke C, Schmid S, Kleefeld F, Schroeter CB, Goebel HH, Hoffmann S, Preuß C, Kölbl H, Meuth SG, Ruck T, Stenzel W. *Acta Neuropathol*. 2024 Jan 12;147(1):15. doi: 10.1007/s00401-023-02669-8.

19. K2P2.1 is a regulator of inflammatory cell responses in idiopathic inflammatory myopathies. Nelke C, Müntefering T, Cengiz D, Theissen L, Döbelmann V, Schroeter CB, Block H, Preuß C, Michels APE, Lichtenberg S, Pawlitzki M, Pfeuffer S, Huntemann N, Zarbock A, Briese T, Kittl C, Dittmayer C, Budde T, Lundberg IE, Stenzel W, Meuth SG, Ruck T. *J Autoimmun*. 2024 Jan;142:103136. doi: 10.1016/j.jaut.2023.103136. Epub 2023 Nov 5.

20. Current Biomarker Strategies in Autoimmune Neuromuscular Diseases. Oetzuerk M, Henes A, Schroeter CB, Nelke C, Quint P, Theissen L, Meuth SG, Ruck T. *Cells*. 2023 Oct 15;12(20):2456. doi: 10.3390/cells12202456.

**Universitätsklinikum Düsseldorf
Institut für Neuropathologie**

Direktor:

Univ.-Prof. Dr. Guido Reifenberger

Ansprechpartnerin:

OÄ PD Dr. Anna Brunn,

T 0211 8118662

2024 wurden ca. 680 Biopsien aus einem großen, überregionalen Einzugsgebiet untersucht, darunter Muskelbiopsien zur Abklärung primär myopathischer Veränderungen und systemischer Autoimmunerkrankungen mit muskulärer Beteiligung, Nervenbiopsien zur Abklärung unklarer Polyneuropathie, Hautbiopsien mit der Frage nach einer Small Fibre Neuropathie sowie Darmbiopsien bei Motilitätsstörungen aufgrund unklarer Veränderungen der autonomen Innervation. Routinemäßig werden alle gängigen histologischen, enzymhistochemischen und immunhistochemischen Untersuchungen angewendet. Das Kunststoff-eingebettete Material wird in Semidünnschnitt-Technik untersucht. Zur Auswertung der Biopsien werden zudem morphometrische Analysen verwendet.

Es besteht ein enger Kontakt zu den Kollegen der einsendenden Kliniken.

Frau Dr. Brunn wird zudem als Dozentin zu Fortbildungsveranstaltungen der Einsender eingeladen und referiert hier insbesondere zu Themen inflammatorischer Neuro- und Myopathien sowie gastrointestinaler Motilitätsstörungen bei Innervationsstörungen.

Frau Dr. Brunn ist Mitglied im Gutachterboard des Referenzzentrums für Neuromuskuläre Krankheiten der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN), das von Herrn Prof. Dr. Weis, Institut für Neuropathologie der

RWTH Aachen geleitet wird. Zudem ist sie Mitglied im Muskeldystrophie-Netzwerk MD-Net e.V., dem deutschen Partner von TREAT-NMD ("Translational Research in Europe for the Assessment and Treatment of Neuromuscular Disease"), einem europäischen, EU-geförderten Exzellenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen. Frau Dr. Brunn hat zudem bei der KV Nordrhein die Moderatorenausbildung absolviert und moderiert seit 2023 die regelmäßigen Treffen der Mitglieder des Neuromuskulären Zentrum Nordrhein der DGM, die seit Oktober 2011 als Qualitätszirkel der KV Nordrhein anerkannt sind.

**Marien-Hospital Düsseldorf,
Klinik für Neurologie**

*Chefarzt und Ansprechpartner
für das Muskelzentrum:*

Prof. Dr. S. Jander

Anmeldung für die Spezialambulanz:

T 0211 44002441, F 0211 44002391

neurologie@marien-hospital.de

<https://www.marien-hospital.de/behandlungsangebote/kliniken/neurologie/>

Die Klinik für Neurologie bietet das gesamte Behandlungsspektrum für neuromuskuläre Erkrankungen im stationären und ambulanten Bereich an. Die neuromuskuläre Spezialambulanz wird durch den Chefarzt im Rahmen der persönlichen Ambulanzermächtigung auf Zuweisung durch niedergelassene FÄ für Neurologie durchgeführt. Infusionstherapien werden in der interdisziplinären Infusionsambulanz, Biopsien in Kooperation mit der Klinik für Chirurgie durchgeführt. Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit der Klinik für Neurologie und den Instituten für Neuropathologie und Humangenetik des Universitätsklinikums.

Essen

Universitätsklinikum Essen

Klinik für Neurologie

Direktor: Prof. Dr. C. Kleinschnitz

Allgemeine Beschreibung

Leitung: Prof. Dr. med. Tim Hagenacker
Mitarbeiter: Dr. med. Andreas Totzeck, Dr. Andreas Thimm, Dr. Benjamin Stolte, Dr. Svenja Neuhoff, Frau Jaqueline Lipka, Frau Britta Ney, Frau Melina Schlag, Frau Karolin Tobasi, PD Dr. Markus Leo, Dr. Linda Isabell Schmitt

Die Neuromuskuläre Ambulanz findet ganz-tägig in der Klinik für Neurologie statt. Gesonderte Sprechstunden bestehen für die Spinale Muskelatrophie (SMA), Myasthenia Gravis sowie ALS. Eine Besonderheit der Neuromuskulären Ambulanz ist die Transitionssprechstunde in Kooperation mit dem hiesigen SPZ (Leiterin: Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt). In dieser gemeinsamen Sprechstunde werden neuromuskulär erkrankte Jugendliche über ein Jahr lang durch einen Facharzt für Neurologie und Neuropädiatrie begleitet bevor dann die Weiterbehandlung in die Erwachsenen-Neurologie überführt wird. Das Neuromuskuläre Zentrum arbeitet eng zusammen mit der hiesigen Klinik für Kardiologie, der Ruhrländklinik für pneumologische Fragen und Fragen bei Atmungsunterstützung zusammen. Die Neuromuskuläre Ambulanz ist Teil eines interdisziplinären Amyloidosezentrums.

Die neueren diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten im Zentrum können im Rahmen einer tagesklinischen Versorgungsstruktur zahlreiche Infusions-

therapien durchgeführt werden. Darüber hinaus erfolgt die ambulante und stationäre medikamentöse Therapie bei erwachsenen Patienten mit Spinaler Muskelatrophie. Zur Versorgung von Patienten mit neuroimmunologisch vermittelten neuromuskulären Erkrankungen sind Therapien mit intravenösen Immunglobulinen, monoklonalen Antikörpern sowie Plasmaaustausch-Verfahren möglich.

Für die Betreuung und Koordination der Patientenfragen ist eine DGM-geförderte Patientenlotsin am Zentrum aktiv.

Forschungsaktivitäten und laufende Studien

Schwerpunkte der Neuromuskulären Ambulanz der Klinik für Neurologie ist die Diagnostik und Therapie von Motoneuronerkrankungen (SMA und ALS), Myasthenia Gravis, metabolische Myopathien wie Morbus Pompe, die hereditäre Transthyretinamyloidose, Muskeldystrophien, Myositen und Myotonien.

Wissenschaftlich werden sowohl grundlagen- als auch klinisch-/translationale Forschungsansätze umgesetzt.

Zur Untersuchung Gen-modifizierender Therapien der SMA erfolgen momentan Untersuchungen zur Wirksamkeit von medikamentösen Therapien bei Erwachsenen SMA-Patienten sowie zur Frage immunologischer Begleitfaktoren der Erkrankung. Im Bereich der ALS werden verschiedene Kooperationsprojekte mit dem MND-Net durchgeführt, ebenso bei SMA über die SmartCare-Initiative.

Im Bereich der Myasthenia gravis laufen dabei mehrere Projekte zur frühzeitigen Identifikation von therapierefraktären Krankheitsverläufen, zu mikrobiellen Kofaktoren von Krankheitsaktivität sowie in Kooperation mit der hiesigen Ruhrlandklinik kooperative Projekte zur Rolle der Thymektomie. Darüber hinaus erfolgt die regelhafte Teilnahme an multizentrischen Therapiestudien.

In grundlagenorientierten Studien werden die Krankheitsmechanismen von Motoneuronkrankungen sowie Störungen der neuromuskulären Endplatte in verschiedenen Tier- und Zellmodellen untersucht.

Fortbildungsveranstaltungen

- 9. Neurologie Symposium am 22.01.2024, Haus der Technik
- 6. Essener Neuromuskuläres Symposium 2024 am 30.11.24, Haus der Technik
- Essener Patientenforum – Myopathien und Neuropathien am 14.10.2024, virtuell

Selbsthilfeaktivitäten

Mitglieder von verschiedenen Selbsthilfegruppen werden zu den Patientenforen eingeladen, die Mitarbeiter des Zentrums nehmen selber regelhaft an Fortbildungsveranstaltungen für Betroffene teil.

Publikationen

1. Goerttler T, Dorner MB, van der Linden C, Kienitz R, Petrik S, Blechinger S, Spickschen J, Betz IR, Hinrichs C, Steindl D, Weber F, Musacchio T, Wunderlich G, Rueger MA, Barbe MT, Dafsari H,

Demir S, Lapa S, Zeiner PS, Strzelczyk A, Tinemann P, Kleine C, Totzeck A, Klebe S, Mikolajewska A, Dorner BG, Fertl E, Grefkes-Hermann C, Fink G, Kleinschnitz C, Hagenacker T. Iatrogenic botulism after intragastric botulinum neurotoxin injections - a major outbreak. *Neurol Res Pract.* 2024 Oct 29;6(1):52.

2. Kruse T, Leflerová D, Cap A, Portegys S, Wirth B, Heller R, Brakemeier S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G. Oral functions in adult persons with spinal muscular atrophy compared to a healthy control group: a prospective cross-sectional study with a multimodal approach. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Oct 15;19(1):382.

3. Stolte B, Neuhoff S, Lipka J, Schlag M, von Velsen O, Kruse T, Deuschl C, Kleinschnitz C, Hagenacker T. Performance fatigability in adults with spinal muscular atrophy treated long-term with nusinersen. *Muscle Nerve.* 2024 Dec;70(6):1223-1229.

4. Dobelmann V, Roos A, Hentschel A, Della Marina A, Leo M, Schmitt LI, Maggi L, Schara-Schmidt U, Hagenacker T, Ruck T, Kölbel H. Thrombospondin-4 as potential cerebrospinal fluid biomarker for therapy response in pediatric spinal muscular atrophy. *J Neurol.* 2024 Sep 6. doi: 10.1007/s00415-024-12670-0.

5. Hagenacker T, Maggi L, Coratti G, Youn B, Raynaud S, Paradis AD, Mercuri E. Effectiveness of Nusinersen in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy: Systematic Review and Meta-analysis. *Neurol Ther.* 2024 Oct;13(5):1483-1504.

6. Arteaga-Bracho E, Cosne G, Kanzler C, Karatsidis A, Mazzà C, Penalver-Andres J, Zhu C, Shen C, Erb M K, Freigang M, Lapp HS, Thiele S, Weninger S, Jung E, Petri S, Weiler M, Kleinschnitz C, Walter MC, Günther R, Campbell N, Belachew S, Hagenacker T. Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People

with Spinal Muscular Atrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2024 Jul 3.

7. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34.

8. Funke M, Eveslage M, Zschüntzsch J, Hagenacker T, Ruck T, Schubert C, Schroeter M, Meisel A, Wiendl H, Hoffmann S, Lünemann JD. Fatigue and associated factors in myasthenia gravis: a nationwide registry study. *J Neurol.* 2024 Aug;271(8):5665-5670.

9. Lu IN, Cheung PF, Heming M, Thomas C, Giglio G, Leo M, Erdemir M, Wirths T, König S, Dambietz CA, Schroeter CB, Nelke C, Siveke JT, Ruck T, Klotz L, Haider C, Höftberger R, Kleinschnitz C, Wiendl H, Hagenacker T*, Meyer Zu Horste G*. Cell-mediated cytotoxicity within CSF and brain parenchyma in spinal muscular atrophy unaltered by nusinersen treatment. *Nat Commun.* 2024 May 15;15(1):4120.

10. van Steen C, Celico L, Spaepen E, Hagenacker T, Meuth SG, Ruck T, Smith AG, Bodicoat DH, de Francesco M, Iannazzo S. Efgartigimod and Ravulizumab for Treating Acetylcholine Receptor Auto-antibody-Positive (AChR-Ab+) Generalized Myasthenia Gravis: Indirect Treatment Comparison. *Adv Ther.* 2024 Jun;41(6):2486-2499.

11. Roos A, Schmitt LI, Hansmann C, Hezel S, Salmanian S, Hentschel A, Meyer N, Marina AD, Kölbl H, Kleinschnitz C, Schara-Schmidt U, Leo M, Hagenacker T. Alteration of LARGE1 abundance in

patients and a mouse model of 5q-associated spinal muscular atrophy. *Acta Neuropathol.* 2024 Mar 12;147(1):53.

12. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862.

13. Brakemeier S, Lipka J, Schlag M, Kleinschnitz C, Hagenacker T. Risdiplam improves subjective swallowing quality in non-ambulatory adult patients with 5q-spinal muscular atrophy despite advanced motor impairment. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2649-2657.

**Abteilung Neuropädiatrie,
Entwicklungs-neurologie und Sozial-
pädiatrie / Sozialpädiatrisches Zentrum,
Zentrum für neuromuskuläre Erkran-
kungen im Kindes- und Jugendalter
Mitglied des Europäischen Referenz-
netzwerkes für neuromuskuläre
Erkrankungen(ERN EURO-NMD)**

*Ansprechpartnerin für das Muskelzentrum:
Univ.-Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt,
Ltd. Ärztin*

*Hufelandstraße 55, 45122 Essen
Anmeldung des Sozialpädiatrischen
Zentrums:*

T 0201 7236384

F 0201 7235389

spz@uk-essen.de

Im Rahmen des Sozialpädiatrischen Zentrums am Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin finden täglich von Montag bis Freitag neuromuskuläre Sprechstunden statt. Diese sind grundsätzlich als interdisziplinäre Sprechstunden konzipiert. Neben Mitbeurteilung durch Kinderkardiologen und Pulmologen finden an ausgesuchten Terminen auch Parallelvorstellungen und Besprechungen mit neuromuskulär spezialisierten Orthopäden, Endokrinologen sowie Gastroenterologen statt. Der klinisch-diagnostische und wissenschaftliche Schwerpunkt umfasst alle genetischen und erworbenen neuromuskulären Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters, wobei besondere Spezialisierung für kongenitale Myopathien, Muskeldystrophien und kongenitale myasthene Syndrome Myasthenia gravis und Myositiden zu nennen sind.

Das SPZ ist Mitglied des Europäischen Referenznetzwerkes für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD) und ist

integriert in den übergeordneten Forschungsschwerpunkt Translationale Neuro- und Verhaltenswissenschaften der medizinischen Fakultät. Im SPZ ist ein integriertes Myastheniezentrum für Kinder und Jugendliche der Deutschen Myastheniegesellschaft eingebunden, das einzige seiner Art in Deutschland.

Zusätzlich betreibt die Abteilung ein neuromuskuläres/ neuropathologisches Labor, in dem Muskelbiopsien direkt morphologische, immunhistochemische und Westernblot-Untersuchungen durchgeführt werden. Frau Prof. Schara-Schmidt ist Mitglied des Referenzentrums für neuromuskuläre Erkrankungen bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN).

Forschungsaktivitäten in Auszügen

Dazu gehören: die Identifizierung neuer Gene und die Analyse der biochemischen Ursachen von neurodegenerativen und muskulären Erkrankungen. Die Abteilung ist Teil des Konsortium „B2B-RARE – Bench to Bedside“. Dieses hat im Rahmen des Innovationswettbewerbs Gesünder.IN.NRW eine Förderzusage im Bereich Innovative Medizin, Gesundheit und Lebenswissenschaften erhalten (s. o. unter Düsseldorf)<https://b2b-rare.de>

Die Forschungsaktivitäten des neuromuskulären Labors stehen unter der Leitung von PD Dr. rer. Nat. Andreas Roos (Adjunct Professor an der Universität Ottawa) und Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt. Die primären Forschungsinteressen des Muskellabors liegen in der Identifizierung von Pathomechanismen und Biomarkern für

neuromuskuläre Erkrankungen mit einem ausgeprägten Fokus auf der Verwendung von Patientenmaterial. Der Fokus liegt auch auf der Verwendung von Biomaterialien, die minimalinvasiv gewonnen werden können.

In unserem neurophysiologischen Labor werden alle gängigen elektrophysiologischen Untersuchungen angeboten. Die Transitionssprechstunde für neuromuskuläre Erkrankungen mit der neurologischen Klinik am UK Essen ist fest etabliert.

Das Zentrum nimmt an zahlreichen internationalen Studien zur DMD, SMA und LGMDs teil. Es besteht enge Kooperationen mit Patientenorganisationen zur DMD, SMA, MTM1 und der DGM.

Die wichtigste neue Therapie bei neuromuskulärer Erkrankung ist die Therapie mit Onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®) bei SMA-Patienten und in Zukunft auch Gentherapien oder erkrankungsmodifizierende Therapien bei anderen neuromuskulären Erkrankungen wie z.B. DMD. Die Gabe erfolgt im Rahmen von stationären Behandlungen in der Kinderklinik und die anschließende ambulante Langzeit-Betreuung erfolgt im SPZ.

Publikationen

1. Giant axonal neuropathy (GAN): cross-sectional data on phenotypes, genotypes, and proteomic signature from a German cohort. Gangfuß A, Goj G, Polz S, Della Marina A, Hentschel A, Ahlbory K, Deba T, Kotzaeridou U, Schuler E, Pechmann A, Diebold U, Kurlemann G, Heinzkyll L, Schmitt D, Rostasy K, Ruck T, Böhm J, Roos A, Schara-Schmidt U. *J Neurol*. 2024 Dec 16;272(1):63. doi: 10.1007/s00415-024-12744-z.PMID: 39680150
2. Evidentiary basis of the first regulatory qualification of a digital primary efficacy endpoint. Servais L, Strijbos P, Poleur M, Mirea A, Butoianu N, Sansone VA, Vuillerot C, Schara-Schmidt U, Scoto M, Seferian AM, Previtali SC, Tulinus M, Nascimento A, Furlong P, Singh T, Dreghici RD, Goemans N, Mercuri E, Straub V, Ormazabal MG, Braid J, Muntoni F, Tricot A, Annoussamy M, Eggenspieler D. *Sci Rep*. 2024 Nov 29;14(1):29681. doi: 10.1038/s41598-024-80177-9.PMID: 39613806
3. 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. 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; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group. *Lancet Reg Health Eur*. 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanep.2024.101092. eCollection 2024 Dec.PMID: 39434961
4. AAV gene therapy for Duchenne muscular dystrophy: the EMBARK phase 3 randomized trial. Mendell JR, Muntoni F, McDonald CM, Mercuri EM, Ciafaloni E, Komaki H, Leon-Astudillo C, Nascimento A, Proud C, Schara-Schmidt U, Veerapandiyam A, Zaidman CM, Guridi M, Murphy AP, Reid C, Wandel C, Asher DR, Darton E, Mason S, Potter RA, Singh T, Zhang W, Fontoura P, Elkins JS, Rodino-Klapac LR. *Nat Med*. 2024 Oct 9. doi: 10.1038/s41591-024-03304-z. Online ahead of print.PMID: 39385046
5. Thrombospondin-4 as potential cerebrospinal fluid biomarker for therapy response in pediatric spinal muscular atrophy. Dobelmann V, Roos A, Hentschel A, Della Marina A, Leo M, Schmitt LI, Maggi L, Schara-Schmidt U, Hagenacker T, Ruck

T, Kölbl H. J Neurol. 2024 Oct;271(10):7000-7011. doi: 10.1007/s00415-024-12670-0. Epub 2024 Sep 6.PMID: 39240344

6. Lipid and protein imbalances in muscle of a FAR1-patient with a heterozygous de novo variant. Della Marina A, Hentschel A, Stenzel M, Schara-Schmidt U, Osmanovic A, Ruck T, Grüneboom A, Röbisch L, Beygo J, Kölbl H, Gangfuss A, Kaiser FJ, Schänzer A, Kale D, Roos A. J Neuropathol Exp Neurol. 2024 Nov 1;83(11):979-983. doi: 10.1093/jnen/nlae071.PMID: 39074165 No abstract available.

7. Alteration of LARGE1 abundance in patients and a mouse model of 5q-associated spinal muscular atrophy. Roos A, Schmitt LI, Hansmann C, Hezel S, Salmanian S, Hentschel A, Meyer N, Marina AD, Kölbl H, Kleinschnitz C, Schara-Schmidt U, Leo M, Hagenacker T. Acta Neuropathol. 2024 Mar 12;147(1):53. doi: 10.1007/s00401-024-02709-x. PMID: 38470509

8. Molecular composition of skeletal muscle in infants and adults: a comparative proteomic and transcriptomic study. Schaiter A, Hentschel A, Kleefeld F, Schuld J, Umatham V, Procida-Kowalski T, Nelke C, Roth A, Hahn A, Krämer HH, Ruck T, Horvath R, van der Ven PFM, Bartkuhn M, Roos A, Schänzer A.Sci Rep. 2024 Oct 3;14(1):22965. doi: 10.1038/s41598-024-74913-4.PMID: 39362957

9. Proteomic studies in VWA1-related neuromyopathy allowed new pathophysiological insights and the definition of blood biomarkers. Athamneh M, Daya N, Hentschel A, Gangfuss A, Ruck T, Marina AD, Schara-Schmidt U, Sickmann A, Güttsches AK, Deschauer M, Preusse C, Vorgerd M, Roos A. J Cell Mol Med. 2024 Apr;28(8):e18122. doi: 10.1111/jcmm.18122.PMID: 38652110

10. Novel Genetic and Biochemical Insights into the Spectrum of NEFL-Associated Phenotypes. Della Marina A, Hentschel A, Czech A, Schara-Schmidt U, Preusse C, Laner A, Abicht A, Ruck T, Weis J,

Choueiri C, Lochmüller H, Kölbl H, Roos A. J Neuromuscul Dis. 2024;11(3):625-645. doi: 10.3233/JND-230230.PMID: 38578900

Neurologische Klinik des Alfried Krupp Krankenhauses

*Chefarzt: Prof. Dr. R. Veltkamp
Alfried-Krupp-Str. 21, 45131 Essen*

*Sprechstunde für Amyotrophe
Lateralsklerose und andere*

Motoneuronerkrankungen:

Leitung: OA Dr. med. T. Grehl

Termine: Mo bis Do

8.30 Uhr bis 16 Uhr

Weitere Ansprechpartner:

Bettina Fischer (MfA, StudyNurse),

T 0201 43441529

bettina.fischer@krupp-krankenhaus.de

Ines Marschalkowski (Study Nurse)

www.als-krupp-krankenhaus.de

Es wird eine Sondersprechstunde für Patienten mit ALS und anderen Motoneuronerkrankungen angeboten. Im laufenden Jahr wurden über 400 Patienten (in der überwiegenden Mehrzahl mit einer ALS) betreut. Neben differentialdiagnostischen Fragestellungen und der Überprüfung der Erstdiagnose (etwa 200 Patienten/Jahr) steht die Optimierung der symptomatischen Therapie, der Hilfs- und Heilmittelversorgung, die Beratung der Patienten und der Angehörigen und die palliativmedizinische Betreuung im Mittelpunkt der Tätigkeit. Als etabliertes Studienzentrum werden sowohl klinische Studien der Phase 2 und 3 als auch Forschung für die spezialisierte Versorgung von ALS Patienten sowie Grundlagenforschung unterstützt.

Klinische und wissenschaftliche Projekte

- Kooperation mit der ALS Ambulanz der Charite in Berlin (Prof. Th. Meyer): U. a.: NFL-Studie bei der ALS und Studie Id-ALS (Identifikation genetischer Varianten der ALS), Versorgungsstudien.
- Führen einer spezifischen Biobank (Datenbank plus Bioproben) zur Unterstützung ätiologischer und pathogenetischer Fragestellungen
- Kooperation mit der Klinik für Pneumologie, Gastroenterologie und Innere Medizin des Alfried-Krupp-Krankenhauses Essen Steele zur Verbesserung der interdisziplinären Versorgung von ALS-Patienten (Dr. P. Schulte)
- Koordination der ambulanten Versorgung von Patienten mit einer ALS in Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité in Berlin (AmbulanzPartner®)
- Kooperation mit der ALS Ambulanz der Unikliniken Mannheim (Prof. J. Weishaupt)
- Teilnahme am Deutschen MND-Net
- Durchführung einer Studie zur Anwendung neuer Ultraschall-basierter und Elektrophysiologischer Verfahren zur Diagnostik und Verlaufsbeurteilung einer ALS
- Landesweites bevölkerungsbasiertes Register zur Erfassung von ALS-Patienten in Nordrhein-Westfalen
- Teilnahme am internationalen NISALS-Netzwerk (Neuroimaging society in ALS)
- Dr. med. Peter Caspar Schulte, Klinik für Pneumologie, Gastroenterologie und Innere Medizin des Alfried-Krupp-Krankenhauses Essen Steele
- Prof. Dr. med. Joachim Weis, Neuropathologische Institut der Universitätsklinik der RWTH Aachen
- Dr. med. Dr. rer. nat. Andreas Hermann, Arbeitsgruppe für Klinische Neurodegeneration der Neurologischen Universitätsklinik, Dresden
- Dr.med.Dr.rer.nat.SaskiaBiskup,(Center for Genomics and Transcriptomics) CeGaT GmbH Tübingen

Kooperationen

- Prof. Dr. med. Thomas Meyer, Neurologische Klinik der Charité am Campus Virchow-Klinikum, Berlin

Köln

Klinik und Poliklinik für Neurologie des Universitätsklinikums Köln

Direktor der Klinik: Prof. Dr. G.R. Fink
Ansprechpartner des Muskelzentrums:
PD Dr. G. Wunderlich
Ansprechpartner Myasthenia gravis:
Prof. Dr. M. Schroeter

Die Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen sowie das EMG-Labor werden von PD Dr. Gilbert Wunderlich geleitet.

Patienten aus dem gesamten Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen werden täglich in der Poliklinik untersucht und behandelt, zusätzlich wird eine Spezialsprechstunde für neuromuskuläre Erkrankungen bzw. Myasthenia gravis ein- bzw. zweimal wöchentlich angeboten.

Betreut werden Patienten u. a. mit inflammatorischen Neuropathien (z. B. Guillain-Barré-Syndrom (GBS), chronischer inflammatorischer demyelinisierender Polyneuropathie (CIDP), multifokaler motorischer Neuropathie (MMN), vaskulitischer Beteiligung des peripheren Nervensystems, hereditären Neuropathien (HMSN); angeborenen und erworbenen Muskelerkrankungen wie Myopathien, Muskeldystrophien, Myotonien und Ionenkanalerkrankungen, Mitochondriopathien und Myosiden sowie Amyloidosen.

Diagnostik und Betreuung von Patienten, die an einer Motoneuronerkrankung erkrankt sind, findet ebenfalls in dieser Spezialambulanz statt. Dies umfasst Formen der spinalen Muskelatrophie (SMA), amyotrophe Lateralsklerose (ALS) sowie ver-

schiedene Unterformen dieser Erkrankung, wie z. B. die progrediente Bulbärparalyse und die primäre Lateralsklerose (PLS).

Einen weiteren Schwerpunkt stellen neuere Therapieoptionen (neben Enzymersatztherapie z. B. Antisense-Oligonukleotide bzw. RNA-Interferenz) zur Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen wie z. B. SMA und hereditäre Transthyretin-Amyloidose (hATTR) dar. Die intrathekale Applikation von Nusinersen (Spinraza) bei SMA-Patienten wird während eines kurzen stationären Aufenthaltes in der Klinik durchgeführt.

Patienten mit Myasthenia gravis werden in einer dafür vorgesehenen Spezialambulanz behandelt (Leitung Prof. Dr. Michael Schroeter). Die Klinik ist als integriertes Myasthenie-Zentrum durch die Dt. Myasthenie-Gesellschaft zertifiziert.

In unserem EMG-Labor werden alle gängigen elektrophysiologischen Untersuchungen angeboten.

Die Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen ist ein wesentlicher Bestandteil des Zentrums für Seltene Erkrankungen Köln (CESEK) bzw. des Typ B-Zentrums „Seltene und erbliche neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter“ (Sprecher: PD Dr. G. Wunderlich) sowie des Amyloidosezentrums Köln.

Klinische Studien beschäftigen sich mit der Kaukraftmessung bei SMA-Patienten in Zusammenarbeit mit der hiesigen Kieferklinik (Fr. Dr. Teresa Kruse).

Darüber hinaus besteht ein langjähriger enger Kontakt mit der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) e. V.

Laufende Studien

Maximum Bite Force in Patients with Spinal Muscular Atrophy during the First Year of Nusinersen Therapy (DRKS-ID: DRKS00015842).

Publikationen

1. Ney, S., Gertz, R., Pennig, L., Nies, R., Holtick, U., Völker, L., Wunderlich, G., Seuthe, K., Hohmann, C., Metzke, C., Nähle, C.P., Stein, J., Brüwer, M., ten Freyhaus, H., Pfister, R. (2024). Multiparametric monitoring of disease progression in contemporary patients with wild-type transthyretin amyloid cardiomyopathy initiating tafamidis treatment. *J. Clin. Med.* 13(1), 284; <https://doi.org/10.3390/jcm13010284>.

2. Günther, R. Wurster, C.D., Brakemeier, S., Osmanovic, A., Schreiber-Katz, O., Petri, S., Uzelac, Z., Hiebeler, M., Thiele, S., Walter, M.C., Weiler, M., Kessler, T., Freigang, M., Lapp, H.S., Cordts, I., Lingor, P., Deschauer, M., Hahn, A., Martakis, K., Steinbach, R., Ilse, B., Rödiger, A., Bellut, J., Nentwich, J., Zeller, D., Muhandes, M.T., Baum, T., Koch, J., Schrank, B., Fischer, S., Hermann, A., Kamm, C., Naegel, S., Mensch, A., Weber, M., Neuwirth, C., Lehmann, H.C., Wunderlich, G., Stadler, C., Tomforde, M., George, A., Groß, M., Pechmann, A., Kirschner, J., Türk, M., Schimmel, M., Bernert, G., Martin, P., Rauscher, C., Meyer zu Hörste, G., Baum, P., Löscher, W., Flotats-Bastardas, M., Köhler, C., Probst-Schendzielorz, K., Goldbach, S., Schara-Schmidt, U., Müller-Felber, W., Lochmüller, H., von Velsen, O., Kleinschnitz, C., Ludolph, A., Hagenacker, T. (2024). Long-term efficacy and safety of Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862.

3. Graessner, H., Reinhard, C., Bäumer, T., Baumgärtner, A., Brockmann, K., Brüggemann, N.,

Bültmann, E., Erdmann, J., Heise, K., Höglinger, G., Hüning, I., Kaiser, F., Klein, C., Klopstock, T., Krägeloh-Mann, I., Krämer, M., Lüdtke, K., Mücke, M., Musacchio, T., Nadke, A., Ritter, G., Röse, K., Schippers, C., Schöls, L., Schüle, R., Schulz, J., Sproß, J., Stasch, E., Wunderlich, G., Münchau, A. (2024). Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis* Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1.

4. Vill, K., Tacke, M., König, A., Baumann, M., Baumgartner, M., Berg, D., Bernert, G., Blaschek, A., Deschauer, M., Flotats-Bastardas, M., Friese, J., Goldbach, S., Gross, M., Günther, R., Hahn, A., Hagenacker, T., Hauser, E., Horber, V., Illsinger, S., Johannsen, J., Kamm, C., Koch, J.C., Koelbel, H., Koehler, C., Koltzer, K., Lochmüller, H., Ludolph, A., Mensch, A., Meyer zu Hoerste, G., Mueller, M., Mueller-Felber, W., Neuwirth, C., Petri, S., Probst-Schendzielorz, K., Pühringer, M., Steinbach, R., Schara-Schmidt, U., Schimmel, M., Schrank, B., Schwartz, O., Schlachter, K., Schwerin-Nagel, A., Schreiber, G., Smitka, M., Topakian, R., Trollmann, R., Tuerk, M., Theophil, M., Rauscher, C., Vorgerd, M., Walter, M.C., Weiler, M., Weiss, C., Wilichowski, E., Wurster, C.D., Wunderlich, G., Zeller, D., Ziegler, A., Kirschner, J., Pechmann, A. and SMARtCARE study group (2024). Spinal muscular atrophy: Standardised retrospective assessment of natural history in 268 patients with 4 copies of SMN2. *J Neurol* Feb 27. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Online ahead of print.

5. 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, Kölbl 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, Flegler 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, SMART-CARE study group (2024). Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr* Jun;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

6. Kohle, F., Wunderlich, G., Fink, G.R., Schroeter, M., Lehmann, H.C., Schneider, C. (2024). Rituximab in non-systemic vasculitic neuropathy: a single-center experience. *J Neurol* Jul;271(7):4406-4411. doi: 10.1007/s00415-024-12378-1. Epub 2024 Apr 24. Svacina, M.K.R., Sprenger-Svačina, A., Kohle, F., Wunderlich, G., Lehmann, H.C., Schneider, C. (2024). Tissue doppler ultrasound of arm muscles to assess myotonia in myotonic dystrophies: an exploratory study. *Muscle Nerve* 70(5):954-962. doi: 10.1002/mus.28229. Epub 2024 Aug 13.

7. Kohle, F., Stark, C., Klünter, H.-D., Wernicke, D., Wunderlich, G., Fink, G.R., Klussmann, J.P., Schroeter, M., Lehmann, H.C. (2024). Peripheral neuropathy, an independent risk factor for falls in the elderly, impairs stepping as a postural control mechanism – a cross-sectional cohort study. *J Peripher Nerv Syst* Sep 1. doi: 10.1111/jns.12656. Online ahead of print. Kruse, T., Leflerová, D., Cap, A., Portegys, S., Wirth, B., Heller, R., Brakemeier, S., Hagenacker, T., Braumann, B., Wunderlich, G. (2024). Oral functions in adult persons with spinal muscular atrophy compared to a healthy control group – a prospective cross-sectional study with a multimodal approach. *Orphanet J Rare Dis* Oct 15;19(1):382. doi: 10.1186/s13023-024-03405-5. PMID: 39407277.

8. Weiß, C., Becker, L.L., Friese, J., Blaschek, A., Hahn, A., Illsinger, S., Schwartz, O., Bernert, G., Hagen, M.V., Husain, R.A., 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; SMART-CARE and Swiss-Reg-NMD study group (2024). Ef-

ficacy 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*. Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanpe.2024.101092. eCollection 2024 Dec.

9. Goertler, T., Dorner, M.B., van der Linden, C., Kienitz, R., Petrik, S., Blechinger, S., Spickschen, J., Betz, I.R., Hinrichs, C., Steindl, D., Weber, F., Musacchio, T., Wunderlich, G., Rueger, M.A., Barbe, M.T., Dafsari, H., Demir, S., Lapa, S., Zeiner, P.S., Strzelczyk, A., Tinnemann, P., Kleine, C., Totzeck A., Klebe, S., Mikolajewska, A., Dorner, B.G., Fertl, E., Grefkes C., Fink, G.R., Kleinschnitz, C., Hagenacker, T. (2024). Iatrogenic botulism after intragastric botulinum neurotoxin injections – a major outbreak. *Neurol Res Pract*. Oct 29;6(1):52. doi: 10.1186/s42466-024-00350-3.

10. Wendlandt, M., Erdmann, H., Rost, S., Lucas, M.C., Becker, K., Kleinle, S., Timmer, M., Bier, A., Wunderlich, G., Wenninger, S., Walter, M.C., Schoser, B., Holinski-Feder, E., Abicht, A. (2024). Updated structure of CNBP repeat expansions in patients with myotonic dystrophy type 2 and its implication for standard diagnostics. *Neurol Genet* Dec 18;11(1):e200220. doi: 10.1212/NXG.000000000200220. eCollection 2025 Feb. PMID: 39703464.

11. Neumann B, Angstwurm K, Dohmen C, Mergenthaler P, Kohler S, Schönenberger S, Lee DH, Gerner ST, Huttner HB, Thieme A, Steinbrecher A, Dunkel J, Roth C, Schneider H, Reichmann H, Fuhrer H, Kleiter I, Schneider-Gold C, Albery A, Zinke J, Schroeter M, Linker R, Meisel A, Bösel J, Stetefeld HR; Initiative of German NeuroIntensive Trial Engagement (IGNITE). Weaning and extubation failure in myasthenic crisis: a multicenter analysis. *J Neurol*. 2024 Jan;271(1):564-574. doi: 10.1007/s00415-023-12016-2. Epub 2023 Nov 3.

Funke M, Eveslage M, Zschüntzsch J, Hagenacker T, Ruck T, Schubert C, Schroeter M, Meisel A, Wiendl H, Hoffmann S, Lünemann JD. Fatigue and associated factors in myasthenia gravis: a nationwide registry study. *J Neurol.* 2024 Aug;271(8):5665-5670. doi: 10.1007/s00415-024-12490-2. Epub 2024 Jun 13.

12. Quint P, Schroeter CB, Kohle F, Öztürk M, Meisel A, Tamburrino G, Mausberg AK, Szepanowski F, Afzali AM, Fischer K, Nelke C, Räuber S, Voth J, Masannek L, Willison A, Vogelsang A, Hemmer B, Berthele A, Schroeter M, Hartung HP, Pawlitzki M, Schreiber S, Stettner M, Maus U, Meuth SG, Stascheit F, Ruck T. Preventing long-term disability in CIDP: the role of timely diagnosis and treatment monitoring in a multicenter CIDP cohort. *J Neurol.* 2024 Sep;271(9):5930-5943. doi: 10.1007/s00415-024-12548-1. Epub 2024 Jul 11.

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln

*Ansprechpartner des Muskelzentrums:
Leitung: PD Dr. J.-C. von Kleist-Retzow,
Stellvertretung: Dr. H. Dafsari
Weitere Ansprechpartner:
Dr. P. Herkenrath,
PD Dr. A. Koy
T 0221 47842156*

Klinik

Die Neuropädiatrie an der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln beinhaltet das pädiatrische Muskelzentrum unter der Leitung von Herrn PD Dr. Jürgen-Christoph von Kleist-Retzow und Herrn PD Dr. Hormos Dafsari. Es erfolgt eine klinische Versorgung durch ein multidisziplinäres Team von

Ärzten verschiedenster Fachrichtungen, Physiotherapeuten, Logopäden, Ergotherapeuten, Psychologen und Pflege. PD Dr. von Kleist-Retzow bietet eine Spezialsprechstunde für Mitochondriopathien an. PD Dr. Dafsari führt laufende nationale Erhebungen zu Autophagie-assoziierten Erkrankungen (‘ESNEK’ Studiennr. 28&34; ERN ITHACA) mit neurologischen Entwicklungsstörungen und Immundefekten durch und bietet eine ausführliche genetische Diagnostik auf Forschungsbasis mittels Exom- und Genom-Sequenzierung an.

Forschung

PD Dr. Dafsari und Kollegen arbeiten wissenschaftlich an der Pathogenese von Autophagie-assoziierten Erkrankungen mittels Zell- und Tiermodellen am Max-Planck-Institut für Biologie des Alterns.

Publikationen

1. Deneubourg C*, Salimi Dafsari H*, et al. Epg5 links proteotoxic stress due to defective autophagic clearance and epileptogenesis in *Drosophila* and Vici syndrome patients. *Autophagy.* 2024 Oct 10:1-13. doi: 10.1080/15548627.2024.2405956.
Dafsari HS, et al. An update on autophagy disorders. *J Inherit Metab Dis.* 2024 Oct 17. doi: 10.1002/jimd.12798.
2. Möller B, [...], von Kleist-Retzow JC, [...] Dafsari HS. The expanding clinical and genetic spectrum of DYNC1H1-related disorders. *Brain.* 2024 Jun 8:awae183. doi: 10.1093/brain/awae183.
3. Möller B, [...], Dafsari HS. DYNC1H1-Related Disorders. 2024 Mar 21. In: *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 38513047.

4. Thiels C, [...], von Kleist-Retzow JC, et al. ACOX1 Gain-of-Function Variant in Two German Pediatric Patients, in One Case Mimicking Autoimmune Inflammatory Disease. *Neuropediatrics*. 2024 Apr;55(2):140-145. doi: 10.1055/s-0043-1776013.

5. Vong KI, [...], Spina Bifida Sequencing Consortium; [...], Gleeson JG. Risk of meningomyelocele mediated by the common 22q11.2 deletion. *Science*. 2024 May 3;384(6695):584-590. doi: 10.1126/science.adl1624.

Institut für Humangenetik / MVZ I, Universitätsklinikum Köln

Direktorin: Prof. Dr. Brunhilde Wirth

Kontakt: Prof. Dr. Brunhilde Wirth

T 0221 478 86464,

Dr. Jutta Becker, -86835,

Dr. Hans Zempel, -86612,

Dr. med. Julia Schreml, -86832,

Prof. Dr. med. Christian Netzer, -86837,

Andrea Delle Vedove, MD -89553,

Dr. med. Marlen Lauffer, -89523,

Dr. Sophie Kaspar, -86818

vorname.name@uk-koeln.de

Patientenbetreuung und humangenetische Diagnostikangebote

Im MVZ und der Poliklinik des Institutes für Humangenetik beraten wir grundsätzlich alle Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Familien. Ein besonderer Schwerpunkt liegt bei den spinalen Muskelatrophien sowie hereditäre Neuropathien. Wir beraten betroffene Familien und ärztliche Kollegen, die sich an uns wenden, und informieren zusätzlich über aktuelle oder geplante therapeutische/klinische Studien.

Spinale Muskelatrophien und andere Erkrankungen des 1. und/oder 2. Motoneurons sowie Myopathien, motorische Neuropathien und kongenitale Myasthenien mit SMA-überlappendem klinischen Phänotyp und Arthrogryposen sind als Einzelgen- und Next-Generation-Sequencing (NGS-)basierte Genpanelanalysen etabliert. Darüber hinaus haben wir ein diagnostisches NMD-Panel mit allen 580 z.Zt. bekannten Genen für Neuromuskuläre Erkrankungen etabliert, das kontinuierlich aktualisiert und mit neuen Genen erweitert wird.

Angesichts der neuen therapeutischen Optionen (Nusinersen, Onasemnogen-Aparovovec, Risdiplam) bei SMN1-assoziiertem spinaler Muskelatrophie (SMA) wird jetzt auch präsymptomatische/prädiktive SMN1-Einzelgen Diagnostik nach positivem Neugeborenen-Screening Ergebnis angeboten. Prof. Wirth war an der Erstellung der aktuellen Leitlinien für SMA insbesondere der genetischen Diagnostik maßgeblich beteiligt.

Klinisch-wissenschaftliche Tagungen und Netzwerketeiligungen

- Die interdisziplinäre Zusammenarbeit bei der Betreuung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen in Köln findet in drei verschiedenen fest etablierten Sprechstunden statt.
- pädiatrisch-neurogenetische Fallkonferenz mit dem SPZ der Kinderklinik Uniklinik Köln, monatlich dritter Donnerstag des Monats, nachmittags zusammen mit Dr. Herkenrath als Leiter des hiesigen sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ), Dr. Giersdorf, Dr. Koy, Dr. Kleist von Retzow.

- pädiatrisch-neurogenetische Fallkonferenz mit dem SPZ der Kinderklinik Amsterdamer Str., monatlich erster Donnerstag des Monats, nachmittags zusammen mit Dr. Bauer, Dr. Grolik, Dr. Bolte, Dr. Ahlbory.
- Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen (Leiter: PD Dr. G. Wunderlich), Klinik für Neurologie; Anmeldung über T 0221 478 4015.
- Interdisziplinären Aktivitäten werden im B-Zentrum „Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen“ innerhalb des Zentrums für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln (CESEK) gebündelt. Außerdem werden erwachsene Patienten mit SMA in der Kölner Universitätsklinik behandelt (Ansprechpartner PD Dr. Wunderlich für erwachsene SMA-Patienten).

Klinische Forschung

Die Expertise unseres Instituts bei genomweiten diagnostischen Analysen (Genpanel-Analyse, Exom- und Genomsequenzierung) ermöglicht die Identifizierung ursächlicher bzw. neuer Gene bei Patienten mit ungeklärter Diagnose. Dazu zählen insbesondere die spinalen Muskelatrophien und ihre zahlreichen Differentialdiagnosen wie hereditäre motorische Neuropathien (HMN) oder kongenitale Myopathien (CM).

Ungelöste Fälle mit Motoneuronerkrankungen können nach Rücksprache und detaillierter klinischer Aufarbeitung mittels WES/WGS in der AG Wirth im Rahmen eines DFG-geförderten Projektes (Wi-945/19-1) untersucht werden. Die enge Zusammenarbeit mit Neuropädiatern/Neurologen aus ganz Deutschland und Europa hilft uns bei der klinischen Charakterisierung der Patienten und bei der

möglichst kompletten Erfassung der Familienstambäume. Beides ist eine wichtige Voraussetzung für erfolgreiche genomweite Analysen.

Mönchengladbach

Klinik für Neurologie Kliniken Maria Hilf GmbH

Viersener Straße 450,
41063 Mönchengladbach
Ansprechpartner für das
neuromuskuläre Zentrum:
Fr. OÄ Ulrike Schöne,
Prof. Dr. med. Philipp Albrecht
T 02161 8923009
neurologie@mariahilf.de

Kooperierende Kliniken und Institute

Klinik für Kardiologie:
Prof. Dr. med. Emmanouel Chorianopoulos,
Klinik für Pneumologie:
(Prof. Dr. Dr. med. Dennis Ladage,
Klinik für Unfallchirurgie und Orthopädie
Dr. med. Joachim Rödig,
Klinik für Radiologie:
Prof. Dr. med. Adrian Ringelstein,
*Klinik für Hämatologie, Onkologie und
Gastroenterologie:*
Prof. Dr. med. Ullrich Graeven,
Zentrum für Kontinenz und Neurourologie:
Prof. Dr. med. Herbert Spelling,
Abteilung für Logopädie: Hr. Uwe Kraus,
Abteilung für Physiotherapie:
Hr. Dirk Kirberg,
*Institut für Neuropathologie Uniklinik
Düsseldorf:*
Prof. Dr. med. Guido Reifenberger,
Institut für Humangenetik Uniklinik

Düsseldorf:

*Univ.-Prof. Dr. Dagmar Wieczorek,
Zentrum für Humangenetik Tübingen:
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup,
Rheumatologie St. Elisabeth Krankenhaus
Meerbusch-Lank:
Dr. med. Stefanie Freudenberg,
Klinik für Augenheilkunde Uniklinik Düsseldorf:
Univ.-Prof. Dr. med. Gerd Geerling*

Die Klinik für Neurologie der Kliniken Maria Hilf ist seit 2014 Mitglied des Neuromuskulären Zentrums Nordrhein. Die Versorgung von Patienten mit Erkrankungen des gesamten Spektrums der neuromuskulären Erkrankungen erfolgt sowohl im ambulanten als auch im stationären Rahmen. Die neuromuskuläre Sprechstunde wird täglich angeboten (Terminvereinbarung unter neurologie@mariahilf.de oder T 02161 8923009). Die Klinik verfügt über eine breite Expertise in der Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen hinsichtlich der elektromyo- und neurographischen Diagnostik sowie auch der schlafmedizinischen Untersuchung. Die neurophysiologische Abteilung ist anerkannte Ausbildungsstelle der DGKN für die Elektromyographie, evozierte Potentiale und EEG. Muskelerkrankungen sind häufig durch schlafbezogene Atmungsstörungen in der Nacht gekennzeichnet. Das DGSM-zertifizierte neurologische Schlaflabor bietet alle Möglichkeiten der nichtinvasiven Beatmungstherapie bei neuromuskulären Erkrankungen. Aufgrund einer engen Vernetzung innerhalb der Kliniken Maria Hilf ist die interdisziplinäre Versorgung der neuromuskulären Patientinnen und Patienten gewährleistet. So können neben Muskel- und Nervenbiopsien auch die häufig erforderliche kardiologische und pulmonologische Diagnostik und Therapie sowie bildgebende Diagnostik am Standort

erfolgen. Bei Schluckstörungen wird eine weitere Diagnostik und Therapie über die Abteilung für Logopädie angeboten. Zur apparativen Schluckdiagnostik stehen neben der funktionellen transnasalen Fiberoendoskopie auch die Videofluoroskopie zur Verfügung. Für die Behandlung von (Pseudo)Hypersalivation im Rahmen von neuromuskulären Erkrankungen verfügt unser Zentrum über eine große Erfahrung in der Therapie mit Botulinumtoxin-A. Sollte eine intensivmedizinische Behandlung bei schwersten neuromuskulären Erkrankungen erforderlich werden, ist diese durch unsere neurologische Intensivstation gewährleistet. Durch die Gründung einer ASV Ambulanz 2023 wird eine umfängliche interdisziplinäre Versorgung aller Aspekte bei neuromuskulären Erkrankungen an unserem Standort sowie den kooperierenden Instituten und Kliniken ermöglicht. Ergänzend bieten wir über unsere Infusionsambulanz, die über modern ausgestattete Infusionsräume verfügt, sämtliche intravenöse Therapieoptionen neuromuskulärer Erkrankungen an. Daher können wir an unserem Standort neben dem vollen Spektrum der Diagnostik auch ein umfängliches therapeutisches Angebot mit allen modernen Infusionstherapien anbieten.

Siegen

**DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH
Klinik für Neuropädiatrie**

*Wellersbergstr. 60, 57072 Siegen
T 0271 2345329, F 0271 2345485
Chefärzte Dr. Martin Pritsch,
Dr. Burkhard Stüve
Ansprechpartner für das Neuromuskuläre
Zentrum: Dr. Burkhard Stüve*

Die DRK-Kinderklinik Siegen ist ein großes Kinderkrankenhaus mit überregionalem Einzugsgebiet, u. a. mit einer eigenen Abteilung für Neuropädiatrie, einem großen Sozialpädiatrischen Zentrum mit neuroorthopädischem Schwerpunkt, einer Beatmungsstation für Kinder sowie einer großen neonatologischen und pädiatrischen Intensivstation.

In der Abteilung für Neuropädiatrie betreuen wir Kinder aus dem gesamten Spektrum der Neuropädiatrie, schwerpunktmäßig auch mit neuromuskulären Krankheitsbildern. Hierzu steht uns ein neurophysiologischer Arbeitsplatz zur Verfügung, es bestehen enge Kooperationen mit Universitätskliniken bezüglich genetischer und muskelbiopischer Diagnostik.

Eine neuromuskuläre und neurophysiologische Sprechstunde für Kinder ist fest etabliert. Wenn notwendig, können wir Kinder stationär aufnehmen und die notwendige Diagnostik durchführen, sowohl ambulant als auch stationär stehen uns Sozialarbeiter und Physiotherapeuten sowie die Möglichkeit zur Hilfsmittelversorgung mit neuroorthopädischer Expertise zur Verfügung.

Wuppertal

Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie

*Leitung: Prof. Dr. med. Juraj Kukulja
Ansprechpartner für das
Neuromuskuläre Zentrum:
Dr. med. Gerhard Haas,
gerhard.haas@helios-klinikum.de
Neuromuskuläre Sprechstunde:
Ltd. OA Dr. Gerhard Haas,
Privatambulanz,
OA Dr. Christian Wolter.
Terminvereinbarung unter
T 0202 8962641 (Frau Söhn)*

Kooperierende Kliniken und Institute

- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin; HELIOS Klinikum Wuppertal
- Institut für Neuropathologie der Heinrich-Heine Universität Düsseldorf
- Institut für Neuropathologie der RWTH Aachen
- Medizinische Klinik / Abteilung Rheumatologie, St. Josef Krankenhaus, Wuppertal
- Institut für Humangenetik, Wuppertal
- HELIOS Schlaflabor Wuppertal
- Klinik für Pneumologie, HELIOS Klinikum Wuppertal

Die neurophysiologische Abteilung ist anerkannte Ausbildungsstätte der DGKN für die Elektroneurographie/Elektromyographie. Das HELIOS-Schlaflabor Wuppertal (Schlaflabor, OA Dr. med. J. Sojka, T 020 /896-2647) bietet alle Möglichkeiten der nicht invasiven Beatmungs-therapie bei neuromuskulären Erkrankungen mit Weiterbildungsermächtigung für die Schlafmedizin.

Neuromuskuläres Zentrum Nordwest

Sprecher NMZ:

*Prof. Dr. Reinhard Kiefer,
Chefarzt der Neurologischen Klinik und
Leiter der Neurologischen Praxis im MVZ
T 04261 77 3200
kieferr@diako-online.de
Elise-Averdieck-Str. 17
27356 Rotenburg (Wümme)
mvz-neurologie@diako-online.de
www.diako-online.de*

Stellvertretender Sprecher NMZ:

*Dr. Michael Wagner,
Leiter des Kinderzentrums Oldenburg
(Sozialpädiatrisches Zentrum),
Cloppenburger Str. 361,
26133 Oldenburg,
T 0441 969670, F 0441 9696750
michael.wagner@diakonie-ol.de*

Fachgebiete und Standorte

Fachgebiet Neurologie
Rotenburg (Wümme), Bremen, Oldenburg,
Sanderbusch, Emden, Leer, Westerstede,
Cloppenburg

Fachgebiet Neuropädiatrie
Bremen, Oldenburg

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum Nordwest ist ein Verbund von Fachärztinnen und Fachärzte mit besonderer Expertise in der Diagnostik und Therapie neuromuskulärer Krankheiten unter dem Dach der DGM. Anders als die meisten anderen neuromus-

kulären Zentren ist es nicht als interdisziplinärer Behandlungsverbund innerhalb eines einzelnen Krankenhauses konzipiert, sondern als Flächenverbund mit Standorten von Emden im Westen bis Rotenburg (Wümme) im Osten, nach Norden bis zur ostfriesischen Küste und ins Elbe-Weser-Dreieck und nach Süden und Osten bis zu den angrenzenden Muskelzentren in Hamburg, Hannover und Münster(Westfalen)/Osnabrück. Neben Oldenburg und dem städtischen Bundesland Bremen ist die Region überwiegend ländlich geprägt mit weiträumigen Einzugsgebieten der einzelnen Einrichtungen. Mitglieder des Zentrums vertreten die Fachgebiete Neurologie, Neuropädiatrie, Beatmungsmedizin, Kardiologie, Rehabilitationsmedizin, Humangenetik und Neuropathologie sowie alle weiteren für die Versorgung neuromuskulärer Patienten wichtigen Fachdisziplinen. Die Versorgungsstrukturen umfassen neurologische Fachpraxen, medizinische Versorgungszentren, ermächtigte Krankenhausärzte, sozialpädiatrische Zentren, Medizinische Zentren für Erwachsene mit Behinderung, Krankenhausinstitute und stationäre Versorgungsangebote. Der Nachteil, dass nicht alle beteiligten Fachgebiete an allen Standorten verfügbar sind, wird durch den Vorteil der sehr umfassenden und flächendeckende Versorgung aufgewogen. Durch die Vernetzung im Zentrum gelingen die Vermittlung persönlicher Kontakte und der klinisch-wissenschaftliche Austausch, die eine hochwertige interdisziplinäre Diagnostik und Therapie neuromuskulär erkrankter Personen auch im ländlichen Raum erleichtern.

Die Universitätsklinik für Neurologie des Evangelischen Krankenhauses Oldenburg

hat ihr bisheriges Angebot der stationären Versorgung von neuromuskulären Patienten seit Januar 2024 um eine Hochschulambulanz für neuromuskulär erkrankte Patientinnen und Patienten erweitert. In den MZEB Oldenburg und Bremen für Erwachsene und den Kliniken/Abteilungen für Neuropädiatrie sowie dem SPI werden die Therapie mit Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®), Alglucosidase alfa (Myozyme®), AVALglucosidase Alfa (Nexviadyme®), Cipa glucosidase alfa/Miglustat (Pombiliti®/Opfolda®) und Tofersen angeboten.

Im Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess wird seit 2024 neben der Therapie mit Nusinersen und Risdiplam auch die Genersatztherapie bei Kindern mit einer spinalen Muskelatrophie angeboten.

Exemplarisch für andere wird die Ambulanz am Nordwestkrankenhaus Sanderbusch im Rahmen der Ermächtigung von Herrn Prof. Dr. Pawel Kermer betrieben und bearbeitet auf Facharztüberweisung alle Aspekte des Fachgebietes. Mit Blick auf muskuläre Erkrankungen stehen alle diagnostischen Maßnahmen zur Verfügung. Die Sprechstunde ist barrierefrei zu erreichen.

Das MZEB Rotenburg hat einen Schwerpunkt in der Epileptologie und in Angeboten für geistig und mehrfach behinderte Menschen, kann jedoch insbesondere bei neuroorthopädischen Fragestellungen für Betroffene mit neuromuskulären Krankheiten zu Rate gezogen werden.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

Zur Therapie der SMA und den Enzymerersatztherapien siehe oben. Die Kliniken bzw. SPZ/SPI/MZEB in Oldenburg und Bremen nehmen an dem SMARtCare Register teil.

Spezialambulanzen

In Bremen-Ost ist die erste Sprechstunde im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) an den Start gegangen, an weiteren Standorten laufen die Antragsverfahren. Darüber hinaus bestehen Spezialsprechstunden für Erwachsene im Rahmen eines MVZ (z.B. Rotenburg (Wümme) oder von Ermächtigungssprechstunden, sowie im Bereich der Neuropädiatrie in Oldenburg und Bremen wie oben angegeben.

Die Transition vom Jugendlichen- in den Erwachsenenbereich gelingt mithilfe der SPZ/SPI und der MZEB.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMU

Die Zentrumsmitglieder treffen sich dreimal jährlich online zu einer Konferenz verbunden mit Fallvorstellungen und Fachvorträgen zu neuromuskulären Themen. Hierbei werden auch organisatorische Fragen besprochen und der Kontakt zum Landesverband der DGM und seinen Vertretern gepflegt. Die Konferenzen werden von Neuropädiaterinnen und -pädiatern und Vertretern der Erwachsenenepidemiologie

wie auch Experten anderer Fachgebiete gleichermaßen engagiert besucht, was einen regen und in dieser Form in der Region einmaligen fachlichen und persönlichen Austausch ermöglicht. Im Bereich der Unterstützung der Selbsthilfe Betroffener werden ebenfalls Vorträge und Schulungen gehalten.

Netzwerketeiligungen

Zum SMArtCare-Register siehe oben.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Ziele unseres Zentrums sind die kontinuierliche Verbesserung der vernetzten, intersektoralen Versorgung für neuromuskulär erkrankte Personen jeden Schweregrads im Nordwesten Deutschlands und die Etablierung einer wissenschaftlichen Infrastruktur und vermehrte Publikationen aus dem Zentrum.

Erwähnenswertes

Unverändert ist die Sozialberatung der DGM am Standort Oldenburg mit unserer Sozialarbeiterin Frau Hylla eine große Hilfe für die Betroffenen und auch als Zentrumsangebot von großer Bedeutung.

Publikationen

1. Stalter J, Gies U, Mathys C, Witt K. Unusual presentation of PYGM gene mutation as late-onset McArdle disease with camptocormia: a case report. *J Med Case Rep.* 2024 Oct 8;18(1):465. doi: 10.1186/s13256-024-04802-x.
2. Schwartz O et al.: Clinical effectiveness of newborn screening for spinal muscular atrophy. A randomized controlled trial. *JAMA Pediatr.* 2024, doi:10.1001/jamapediatrics.2024.0492
3. Günther R et al. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862.
4. Linse K et al. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34.
5. Vill K et al. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

Neuromuskuläres Zentrum Rhein-Main

Sprecher NMZ und Klinik:

Dr. med. Bertold Schrank

Aukammallee 33, 65191 Wiesbaden

bertold.schrank@helios-gesundheit.de

<https://www.helios-gesundheit.de/kliniken/wiesbaden-dkd/unser-angebot/unser-fachbereiche/neurologie/>

wiesbaden-dkd/unser-angebot/unser-fachbereiche/neurologie/

re-fachbereiche/neurologie/

Stellvertretende Sprecherin NMZ

und Klinik:

PD Dr. Tanja Schlereth (Vertreter)

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie

DKD Helios Klinik Wiesbaden

Fachbereich Neurologie

Allgemeine Beschreibung des NMZ:

Struktur und beteiligte Institutionen

- Behandlung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen ambulant (ambulante spezialärztliche Versorgung neuromuskulärer Erkrankungen), teilstationär und stationär
- Interdisziplinäre Kooperation im gleichen Haus mit Kardiologie, Pneumologie, Schlafmedizin, Gastroenterologie, Rheumatologie und Chirurgie
- Kooperation mit dem Institut für Neuro-pathologie der Universitätsmedizin Mainz (Prof. Sommer)
- Kooperation mit humangenetischen Instituten (Zentrum für Humangenetik Tübingen, Würzburg, Biosientia Genetik, MGZ München)

Spezialambulanzen

- Amyotrophe Lateralsklerose
- Periphere Neuropathie
- Myopathien
- Muskeldystrophien
- Myasthenie

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Mehrere Treffen des Neuromuskulären Zentrums Rhein-Main/Jahr in Frankfurt
- Jahrestreffen der Hessischen Muskelzentren (wechselnde Orte)

Netzwerkbeteiligungen

MND-Net

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- ALS-Therapiestudien, aktuell LIPCAL ALS II Studie
- SMArtcare Projekt

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitsspolitisch etc.)

- Dr. Schrank ist stellvertretender Vorsitzender des DGM-Landesverbandes Hessen
- ALS-Gesprächskreis der Landesverbände Hessen/Rheinland-Pfalz in Wiesbaden

Publikationen

1. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, SMAR-CARE Study Group et al.: Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. PMID: 38361750

2. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, SMAR-CARE study group et al.: 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. PMID: 38409538

3. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, RAS-ALS Study Group Eur. et al.: In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol.* 2024 Apr;31(4):e16204. PMID: 38240416

4. Rohrbacher S, Seefried S, Hartmannsberger B, et al.: Different Patterns of Autoantibody Secretion by Peripheral Blood Mononuclear Cells in Autoimmune Nodopathies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2024 Sep;11(5):e200295. PMID: 39173087

5. Linse K, Weber C, Reilich P et al.: Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. PMID: 38961496

6. Eickhoff C, Schöne-Seifert B, Kettemann D et al.: Perspektiven am Lebensende: eine systematische Erhebung bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose. *Nervenarzt.* 2024 Dec;95(12):1131-1138. PMID: 39545975

Fachgebiet und Standort

Neuropädiatrie Unimedizin Mainz
Langenbeckstraße 1
55131 Mainz
neuropaediatrie@unimedizin-mainz.de
<https://www.unimedizin-mainz.de/kin-derklinik/startseite/behandlungsschwerpunkte/neuropaediatrie-entwicklungsneurologie-epileptologie.html>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

zugehörig zum NMZ Rhein-Main

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

alles wie von Dr. Schrank beschrieben

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

SMARCare-Register

Erwähnenswertes

Genherapie nicht möglich

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum
Frankfurt Mitte
Theobald-Christ-Str. 16
60316 Frankfurt am Main
soyoung.kim@vae-ev.de
www.spz-frankfurt.de

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Krankenhaus Nordwest
Steinbacher Hohl 2-26
60488 Frankfurt
neurologie116b@khnw.de
www.krankenhaus-nordwest.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Sozialpädiatrische Zentrum Frankfurt Mitte ist Teil des neuromuskulären Zentrums Rhein-Main. Im Rahmen der Sprechstunde für Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen erfolgt eine neuropädiatrische Diagnostik und Therapieplanung, sowie Beratung und gemeinsame Entscheidungsfindung im Hinblick auf das Vorgehen.

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Als Teil des neuromuskulären Zentrums Rhein-Main nimmt das SPZ Frankfurt Mitte regelmäßig an verschiedenen Netzwerktreffen teil als auch an den regionalen und überregionalen DGM-Muskel-Zentrumstreffen, hessen- und bundesweit.

Publikationen

1. Verhoeven JI, Kramer J, Seeger J et al.: Brody Disease, an Early-Onset Myopathy With Delayed Relaxation and Abnormal Gait: A Case Series of 9 Children. *Neurology* 2024 Mar 12;102(5):e209164. Epub 2024 Feb 19.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Standort Frankfurt
Schleusenweg 2-16, 60528 Frankfurt
znn-ambulanzen@unimedizin-ffm.de
<https://www.unimedizin-ffm.de/einrichtungen/kliniken/zentrum-der-neurologie-und-neurochirurgie/klinik-fuer-neurologie/ambulante-versorgung/neuromuskulaere-ambulanz>

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Frankfurt / Main
Sandweg 94
60316 Frankfurt/Main
kang@neuropraxiskang.com

Neuromuskuläres Zentrum Rhein-Neckar

Sprecher NMZ und Klinik:
Dr. med. Hans-Werner Rausch
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim
hans-werner.rausch@umm.de
<https://www.umm.de/neurologische-klinik/ambulanzen/neuromuskulaeres-zentrum>

Stellvertretender Sprecher NMZ und Klinik:
Dr. med. Andreas Ziegler
Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Neurologische Klinik
Leiter/Sprecher
Standort Mannheim:
Dr. Hans-Werner Rausch

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Neuromuskuläre Sprechstunden

Sektion Neuroimmunologie der Neurologischen Klinik, Universitätsmedizin Mannheim

Neuromuskuläre Sprechstunde mit Schwerpunkt auf immunvermittelte neuromuskuläre Erkrankungen

Sektionsleitung:
Prof. Dr. med. Lucas Schirmer,
lucas.schirmer@umm.de

Stellvertretung / Koordination:
OA Dr. med. Hans-Werner Rausch,
hans-werner.rausch@umm.de
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3,
68167 Mannheim
Mo: 12:15 bis 13:45 Uhr,
Di: 8 bis 14 Uhr, Fr: 12:15 bis 13:45 Uhr
(Neuromuskuläres Zentrum)
Fr: 8 bis 14 Uhr
(Schwerpunktambulanz für entzündliche neuromuskuläre Erkrankungen) und weitere Termine nach Voranmeldung:
T 0621 3832442

Sektion Neurodegeneration der Neurologischen Klinik, Universitätsmedizin Mannheim

Sprechstunde für ALS, SMA und andere Motoneuronenerkrankungen

Komm. Sektionsleitung:
OA PD Dr. med. Julian Conrad,
julian.conrad@umm.de
OA Dr. med. Valentin Held,
valentin.held@umm.de
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3,
68167 Mannheim
Mo bis Fr: 8:30 bis 12:30 Uhr
und weitere Termine nach Voranmeldung
T 0621 3831771

weitere assoziierte Klinikbereiche

Kardiologie: I. Medizinische Klinik, Universitätsmedizin Mannheim

Prof. Dr. D. Dürschmied,
Ambulanztelefon: T 0621 383261,
med1@med.ma.uniheidelberg.de

Ernährungsmedizin: Ernährungsambulanz,
Chirurgische Klinik, Universitätsmedizin
Mannheim

*Frau Petra Zech, T 0621 3833840
ernaehrungsambulanz@umm.de*

Pneumologie und Beatmungsmedizin:
Thoraxklinik Heidelberg, Universitätsklini-
kum Heidelberg

*Dr. med. M. Schellenberg,
T 06221 3963070
mavi.schellenberg@med.uni-heidelberg.de*

Sozialberatung für Muskelkranke:

*Fr. Waltraud Kark, Neurologische Klinik,
Haus 13, Ebene 2, Theodor-Kutzer-Ufer
1-3, 68167 Mannheim,
Terminvereinbarung unter T 0621 3833655
waltraud.kark@umm.de*

Externe Bereiche für alle Standorte des NMZ Rhein-Neckar:

Klinische Chemie und molekulare Genetik: Prof. Dr. Bauer, Institut für Klinische Chemie und

Molekulare Diagnostik,
Klinikum Ludwigshafen,
T 0621 5033550, *bauermat@kli.lu.de*
*Institut für Neuropathologie,
Direktor:
Univ.-Prof. Dr. med. Clemens Sommer,
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz,
T 06131 177308, F 06131 176606*

Im Jahr 2024 konnte das neuromuskuläre Zentrum Rhein-Neckar am Standort Mannheim seine beiden Schwerpunktbereiche immunvermittelte neuromuskuläre Erkrankungen und neurodegenerative Erkrankungen, insbesondere Motoneuronerkrankungen, konsequent weiterentwickeln.

Die Sprechzeiten für das Neuromuskuläre Zentrum konnten durch zusätzliche Stellen für Rotationsassistent:innen für den Ausbildungsbereich Neuromuskuläre Erkrankungen und Neurophysiologische Diagnostik erweitert werden, was neben besseren Betreuungsmöglichkeiten von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen auch eine bessere Ausbildung von angehenden Neurologen und Neurologinnen in diesem Teilbereich des Faches stärkt und damit zum Bewusstsein für die besonderen Bedürfnisse und Erfordernisse in diesem Gebiet beiträgt. Zudem konnte als neue Technik der Nerven-/Muskelultraschall in die Routine-Diagnostik aufgenommen werden, um so bereits im Zuge des Ambulanztermins eine schnell-verfügbare, nicht-invasive Diagnostik zu ermöglichen.

Für den Bereich immunvermittelte neuromuskuläre Erkrankungen hat sich eine eigene Schwerpunktambulanz etabliert, wodurch das Angebot an Diagnostik und Therapie sowie die Forschung bei entzündlichen Erkrankungen der Skelettmuskulatur (Myositiden und im Speziellen der Einschlusskörpermyositis) und der neuromuskulären Endplatte (Myasthenia gravis und verwandte Überleitungsstörungen der neuromuskulären Endplatte) in der Rhein-Neckar Region gestärkt werden. Zusätzlich wird das Angebot einer Infusionsambulanz für Patientinnen und Patienten mit Immunneuropathien (u.a. GBS, CIDP, MMN, anti-MAG vermittelte Autoimmun-Neuropathie) und Myositiden (u.a. Einschlusskörpermyositis, Dermatomyositis, immunvermittelte nekrotisierende Myopathien), aber auch für die neuen Therapiemöglichkeiten zur Behandlung der Myasthenia gravis für regelmäßige ambu-

lante Gaben von Immuntherapien immer mehr genutzt. Hierdurch können stationäre Aufenthalte, die ausschließlich zur Therapie dienen, vermieden werden, was vor allem unseren berufstätigen Patientinnen und Patienten sehr entgegen kommt. Darüber hinaus ist in enger Zusammenarbeit mit anderen Fachdisziplinen wie der Sektion für Rheumatologie und u.a. den Kliniken für Hämatologie-Onkologie, Gastroenterologie-Infektiologie, Dermatologie und Ophthalmologie ein regelmäßig stattfindendes Autoimmunboard etabliert, wodurch das gesamte Spektrum der neuromuskulären und laborchemischen Entzündungsdiagnostik abgebildet wird und ein individuelles Therapiekonzept nach dem aktuellen wissenschaftlichen Stand entwickelt werden kann.

Ebenso besteht eine integrale Zusammenarbeit mit unserer Sektion für Neurodegeneration zur Abklärung von Motoneuronerkrankungen sowie anschließend eine therapeutische Weiterbetreuung mit eigens dafür eingerichteten ambulanten und stationären Angeboten.

Über die Sektion für Neuropädiatrie (Leitung: Dr. Benedikt Winter) besteht am Standort Mannheim eine enge Kooperation bei der Behandlung und Transition von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Krankheitsbildern.

Im Zuge der zahlreichen innovativen Forschungs- und Therapieansätze im Bereich der neuromuskulären Erkrankungen allgemein werden an allen vier Standorten modernste Beratungs- und Betreuungsstandards und Therapie angeboten.

Spezialambulanzen

Sektion Neuroimmunologie–Ambulanz für entzündliche neuromuskuläre Erkrankungen: Einschlusskörpermyositis, Myositis, Immunneuropathien (u. a. GBS, CIDP, MMN, anti-MAG Polyneuropathie), rheumatologische Erkrankung mit neuromuskulärer Beteiligung (vaskulitische Neuropathie, Myositien), Neuromuskulären Übertragungsstörungen (bspw. Myasthenia gravis, Lambert-Eaton Syndrom)

Sektion Neurodegeneration:

ALS und andere Motoneuronerkrankungen

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Neben regelmäßig stattfindenden Klinik-internen Fortbildungen zur Neurophysiologischen Diagnostik bei neuromuskulären Erkrankungen sowie im Jahr 2024 Schwerpunktthemen wie bspw. „Troponin T als Biomarker respiratorischer Störungen bei ALS“ oder „NMD670 zur Behandlung der Myasthenie gravis“ konnten wir im Zuge unseres Neurowissenschaftlichen Kolloquiums am 15.08.2024 Herrn Prof. Thomas Skripuletz von der Medizinische Hochschule Hannover für einen Vortrag über neuromuskuläre Auswirkungen bei systemischen Autoimmunerkrankungen gewinnen.

Weiterhin konnte am 12.12.2024 erneut ein Treffen des NMZ Rhein-Neckar im Hybrid-Format verstetigt werden, wodurch eine unkomplizierte Teilnahme aller Standorte ermöglicht wurde. In diesem Rahmen konnten neben schwierigen Fällen aus

mehreren Perspektiven (Klinik, Pathologie, Genetik) auch die Forschungsaktivität am NMZ von hereditären neuromuskulären Erkrankungen im Kindesalter bis zu immun-vermittelten neuromuskulären Erkrankungen und Motoneuronenerkrankungen im Erwachsenenalter abgebildet werden.

Netzwerkbeteiligungen

- MYOSITIS NETZ e. V.
- Neuritis Netz
- Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin
- Enge wissenschaftliche Kooperation mit dem Deutschen MND-Netzwerk
- Enge wissenschaftliche Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité in Berlin (ALS-Versorgungsforschung, Ambulanz-Partner)
- Kooperation mit europäischen ALS-Zentren im Rahmen des europäischen ALS-Netzwerks ENCALS
- Hinsichtlich genetischer Diagnostik Zusammenarbeit mit dem Helmholtz-Institut München sowie Prof. Andersen, Umea, Schweden

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- ALKIVIA – Interventionelle Langzeitstudie zur Sicherheit, Tolerabilität, Immunogenität, Pharmakokinetik und Pharmakodynamik von Efgartigimod PH20 SC bei Patientinnen und Patienten mit idiopathischen entzündlichen Autoimmunmyositiden
- Phase: II/III; EudraCT-Number: 2021-001277-23
- PHOENIX – Die Studie untersucht die Sicherheit und den Effekt von Natrium

PhENylbutyrate and Taurursodiol (auch bekannt als ursodoXicoltaurine bzw. AMX0035) in der Behandlung erwachsener Patienten mit ALS.

- Phase: III; ID: NCT05021536; Status: OLE
- LIPCAL-ALS II – Bei der Studie handelt es sich um eine multizentrische, randomisierte, placebo-kontrollierte Studie, in der eine hochkalorische, fett-basierte Nahrungsergänzung (+630 kcal/Tag) bei 392 ALS-Patienten über 18 Monate getestet wird. Ziel dieser Intervention ist eine Kompensation des Energiedefizits, welcher aus einem intrinsischen Hypermetabolismus resultiert, regelhaft zum Gewichtsverlust führt und mit einem kürzeren Überleben assoziiert ist.
- MND-NET-Zentrum (ALS) – (Deutsches Netzwerk für Motoneuronenerkrankungen – German Network for Motor Neuron Diseases (MND-NET): Eine Registry and Trace-Studie
- ID-ALS-Studie/nFl-Studie – Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin

Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung im Inter-Kohortenvergleich von Patienten mit ALS und anderen chronischen neurologischen Erkrankungen, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin

**Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)
Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)**

ALS-Tag, Treffen Selbsthilfegruppe

Publikationen

1. Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis. Wischniewski S, Thäwiel T, Ikenaga C, Kocharyan A, Lerma-Martin C, Zulji A, Rausch HW, Brenner D, Thomas L, Kutza M, Wick B, Trobisch T, Preusse C, Haeussler M, Leipe J, Ludolph A, Rosenbohm A, Hoke A, Platten M, Weishaupt JH, Sommer CJ, Stenzel W, Lloyd TE, Schirmer L. *Nat Aging*. 2024 Jul;4(7):969-983. doi: 10.1038/s43587-024-00645-9. Epub 2024 Jun 4. PMID: 38834884

2. A TBK1 variant causes autophagolysosomal and motoneuron pathology without neuroinflammation in mice. Brenner D, Sieverding K, Srinidhi J, Zellner S, Secker C, Yilmaz R, Dyckow J, Amr S, Ponomarenko A, Tunaboyle E, Douahem Y, Schlag JS, Rodríguez Martínez L, Kislinger G, Niemann C, Nalbach K, Ruf WP, Uhl J, Hollenbeck J, Schirmer L, Catanese A, Lobsiger CS, Danzer KM, Yilmazer-Hanke D, Münch C, Koch P, Freischmidt A, Fetting M, Behrends C, Parlato R, Weishaupt JH. *J Exp Med*. 2024 May 6;221(5):e20221190. doi: 10.1084/jem.20221190. Epub 2024 Mar 22. PMID: 38517332

3. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. *Lancet Neurol*. 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9

4. SOD1 gene screening in ALS – frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. Meyer T, Schumann P, Grehl

T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2024 Sep 13:1-10. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Online ahead of print. PMID: 39268612

5. Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. Weishaupt JH, Körtvélyessy P, Schumann P, Valkadinov I, Weyen U, Hesebeck-Brinckmann J, Weishaupt K, Endres M, Andersen PM, Regensburger M, Dreger M, Koch JC, Conrad J, Meyer T. *Commun Med (Lond)*. 2024 Jul 25;4(1):150. doi: 10.1038/s43856-024-00573-0.

6. Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS – A multicenter observational study over 18 months. Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P. *Muscle Nerve*. 2024 Sep;70(3):333-345. doi: 10.1002/mus.28182. Epub 2024 Jun 20. PMID: 39031772

7. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J, Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinvelde VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körtvélyessy P, Maier A. *Eur J Neurol*. 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379. Epub 2024 Jun 10.

8. An integrative miRNA-mRNA expression analysis identifies miRNA signatures associated with SOD1 and TARDBP patient-derived motor neurons. Dash BP, Freischmidt A, Weishaupt JH, Hermann A. Hum Mol Genet. 2024 Jul 22;33(15):1300-1314. doi: 10.1093/hmg/ddae072

9. Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC. EClinicalMedicine. 2024 Feb 15;69:102495. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102495. eCollection 2024 Mar. PMID: 38384337

10. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. Eur J Neurol. 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204. Epub 2024 Jan 19. PMID: 38240416

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Heidelberg
Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Hans-Werner Rausch
Dr. med. Andreas Ziegler, M. Sc.
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg
spz.kinderklinik@med.uni-heidelberg.de
<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-allgemeine-paediatrie-neuropaediatrie-stoffwechsel-gastroenterologie-neurophrologie>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen:

Spezialsprechstunden für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen finden in der Regel mittwochs von 9 bis 12 Uhr und 14 bis 16 Uhr statt, weitere Termine werden nach Voranmeldung vergeben.

Im 3. Obergeschoss des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin befindet sich das klinische Forschungszentrum für Kinder (paedKliPS), wo Kinder an laufenden neuromuskulären Therapie- und Registerstudien teilnehmen können. Dort ist auch die Nachsorgeeinheit für Kinder- und Jugendliche mit spinaler Muskelatrophie und Muskeldystrophie Duchenne untergebracht. Es werden alle Leistungen von der Beratung nach positivem Neugeborenen-Screeningbefund bis hin zur Therapie mit allen drei zugelassenen Medikamenten der SMA und Zweitmeinungen angeboten. Anfragen zur spinalen Muskelatrophie richten Sie bitte an die zentrale Adresse Case-Management-SMA.KIND@med.uni-heidelberg.de oder telefonisch

unter der Durchwahl T 06221 56 32122
(Ansprechpartnerinnen Frau Funk und Frau Schelletter)

- Orthopädie:
Allg. Sprechstunde und Wirbelsäulensprechstunde, T 06221 56 26101, wirbelsaeule.orthopaedie@med.uni-heidelberg.de
- Kardiologie:
Allgemeine Kinderkardiologie Ambulanz, PD Dr. med. M. Gorenflo, T 06221 56 4838
- Pneumologie:
Pädiatrische Pneumologie, Allergologie & Mukoviszidosezentrum, PD Dr. O. Sommerburg, T 06221 56 5696

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

- Konzeption, Aufbau und pädiatrische Leitung des nationalen Versorgungsforschungsprojektes INTEGRATE-ATMP (Integrierte Versorgung Neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment, Gentherapeutika, Registeretablierung, Arzneimittelsicherheit, Therapiepfaden und Erstattung) – Konsortialführung: Prof. Dr. med. Carsten Müller-Tidow – Heidelberg) – weitere Informationen unter <https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/neue-versorgungsformen/integrate-atmp-integrierte-versorgung-neuer-therapien-durch-telemedizin-empowerment-gentherapeutika-registeretablierung-arzneimittelsicherheit-therapiepfaden-und-erstattung.510> (A. Ziegler)
- Mitglied der Expertengruppe in der Ausarbeitung der nationale Strategie für Gen- und Zelltherapie (A. Ziegler)

- Ko-Sprecher der Kommission neue Therapien der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP e. V.)

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

zweimal jährlich: interdisziplinäres Treffen des NMZ Rhein-Neckar

Netzwerkbeteiligungen

- SMARtCARE
(Standort Universitätsklinikum Heidelberg)
- Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen ERN EURO-NMD (Sprecher Heidelberg: Dr. A. Ziegler)
- INTEGRATE ATMP Konsortium
- FAIR-DMD-Konsortium

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Phase I (Sponsor: Biogen): A Randomized, Blinded, Placebo-Controlled, Phase 1 Single Ascending Dose Study in Healthy Adult Male Volunteers and an Open-label 2-dose Study in Pediatric SMA Participants Previously Treated with Onasemnogene Aboeparovovec (Zolgensma™) to Evaluate the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of BILB115

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.) Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. Landesverband Baden-Württemberg Benjamin Bechtle, Landesvorsitzender des DGM e.V. Landesverbandes Baden-Württemberg, Mitglied des Bundesvorstandes der DGM e.V.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

- Genterapie der spinalen Muskelatrophie mit Onasemnogen Apeparvovec (Berlin., Heidelberg, Hamburg) über das SMART-CARE-Konsortium
- Metabolic profiling of children with rare neurologic and neuromuscular diseases (MetabRND+MetabNMD)
- SMARtCARE und SMA-TOP-Konsortium
- INTEGRATE-ATMP-Konsortium (national)
- FAIR-DMD-Register (Aufbau und Betrieb – Koordination: A. Ziegler)

Erwähnenswertes

Erfreulicherweise verläuft eines der derzeit größten laufenden deutschen Versorgungsforschungsprojekte im Bereich der neuen Therapien, das Projekt INTEGRATRE ATMP (<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/133045/Neue-Versorgungspfade-fuer-die-Versorgung-von-seltenen-Erkrankungen-entwickeln>) in 2024 weiterhin sehr erfolgreich. Das vom Innovationsfond der gesetzlichen Krankenkassen mit insgesamt

13,6 Millionen Euro über 4 Jahre geförderte Projekt wird neue Versorgungsstrukturen für Menschen mit neuromuskulären und seltenen onkologischen Erkrankungen schaffen. Ziel ist eine bessere und strukturiertere Versorgung von Kindern und Menschen mit seltenen Erkrankungen, die eine neuartige Genterapie erhalten, derzeit sind die Strukturen in Deutschland an hochspezialisierten Behandlungszentren nicht ausreichend, es fehlen Ressourcen für eine hochqualitative Vor- und Nachsorge im Rahmen dieser neuartigen Behandlungsform.

Die Neuropädiatrie in Heidelberg gehört ebenso wie die Klinik für Neurologie inzwischen zu einem der größten europäischen Zentren für die Therapie der spinalen Muskelatrophie, alle drei zugelassenen Medikamente stehen für alle Altersgruppen zur Verfügung. Mehrere laufende internationale Forschungsinitiativen werden u.a. aus Heidelberg koordiniert, es besteht zudem eine enge Kooperation mit nationalen und international führenden Therapiezentren in diesem Bereich.

Heidelberg wird sich zusammen mit KollegInnen aus Essen und Freiburg federführend am Aufbau des ersten nationalen Fachgesellschaftsregisters der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP e.V.) beteiligen, das am Beispiel der Muskeldystrophie Duchenne in einer einjährigen Pilotphase aufgebaut und als neutrale Datenplattform für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Kooperation mit der Deutschen Gesellschaft für Muskelkrankheiten (DGM) e.V. weiterentwickelt werden soll (FAIR-DMD). In 2025 rechnen wir mit weiteren Produktzulassungen im Bereich der Muskeldystrophie Duchenne, bitte wenden Sie sich dafür direkt an Frau Dr. Sabine Specht (sabine.

specht@med.uni-heidelberg.de) oder Dr. Andreas Ziegler (andreas.ziegler@med.uni-heidelberg.de)

Publikationen

1. Kirschner, J., et al (Ziegler A.). 2024 update: European consensus statement on gene therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 51, 73-78 (2024).
2. Saffari, A., et al (Ziegler A.). Identification of Biochemical Determinants for Diagnosis and Prediction of Severity in 5q Spinal Muscular Atrophy Using (1) H-Nuclear Magnetic Resonance Metabolic Profiling in Patient-Derived Biofluids. *Int J Mol Sci* 25(2024).
3. Schwartz, O., et al (Ziegler A.). Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr* 178, 540-547 (2024).
4. Steffens, P., et al (Ziegler A.). Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *Eur J Paediatr Neurol* 51, 17-23 (2024).
5. Tapken, I., et al (Ziegler A.). The systemic complexity of a monogenic disease: the molecular network of spinal muscular atrophy. *Brain* (2024).
6. Vill, K., et al (Ziegler A.). 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol* 271, 2787-2797 (2024).
7. Weiß, C., et al (Ziegler A.). 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* 47, 101092 (2024)

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 400
69120 Heidelberg
markus.weiler@med.uni-heidelberg.de
<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/neurologische-klinik/neurologie-und-poliklinik>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die Neuromuskuläre Ambulanz ist als Teil des Neuromuskulären Zentrums Rhein-Neckar von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) zertifiziert. Pro Jahr werden mehr als 1.000 Patienten, davon 500 Neuvorstellungen, in der Neuromuskulären Ambulanz untersucht. Das klinische Spektrum ist breit gefächert und reicht von Motoneuronerkrankungen über Polyneuropathien bis hin zu Erkrankungen der neuromuskulären Endplatte, Myopathien und Mitochondriopathien. Neben einer ausführlichen Anamnese und klinisch-neurologischen Untersuchung gehören typischerweise neurophysiologische Funktionstests von Nerven und Skelettmuskulatur mittels Elektroneurografie (ENG), Elektromyografie (EMG), evozierter Potenziale (EP), Reflexdiagnostik u.a.m. zum Repertoire der Zusatzdiagnostik. Konsequenterweise besteht eine enge Verzahnung mit dem klinisch-neurophysiologischen Labor der Neurologischen Klinik. Zudem stehen auch moderne bildgebende Verfahren wie die Neuromyosonografie und die hochauflösende Magnetresonanztomografie peripherer Nerven und Muskeln wie auch die Option zu Nerven- und Muskelbiopsien zur Verfügung. Es besteht am

Standort ein regelmäßiger interdisziplinärer Austausch mit der hiesigen Medizinischen Klinik (Kardiologie, Rheumatologie, Sportmedizin, Hämatonkologie), der Neurochirurgischen Klinik, der Sektion Neuropädiatrie, den Abteilungen für Neuroradiologie, Neuropathologie sowie der Thoraxklinik Heidelberg.

Der Standort Heidelberg ist seit 2022 offiziell Europäisches Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Netzwerk ERN EURO-NMD. Die jahrelange Aufbauarbeit, sowohl in der Pädiatrie als auch der Erwachsenenneurologie im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen zählt sich damit ebenso wie die enge Zusammenarbeit zwischen der Kinder- und Erwachsenenmedizin aus. Strukturierte Transitionsprogramme sichern einen reibungslosen Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenbetreuung.

Spezialambulanzen

Neuromuskuläre Ambulanz

Schwerpunkte: Motoneuronerkrankungen (v.a. SMA, ALS), Myopathien, Myasthenien, Polyneuropathien, Amyloidosen

Fortbildung/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- NMZ-interne Fortbildungen 2-3 mal/ Jahr im Rahmen der interdisziplinären Sitzungen der Zentrumsmitglieder.
- NMZ-externe Fortbildungen 2-3 mal/ Jahr.

Netzwerketeiligungen

- Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD)
- SMARtCARE
- Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin
- Enge wissenschaftliche Kooperation mit dem Deutschen MND-Netzwerk
- Enge wissenschaftliche Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité, Berlin (ALS-Versorgungsforschung, Ambulanz-Partner)

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Leitung, Prof. Dr. med. Markus Weiler,
Leiter der klinischen Prüfung:

- AG10-501 ACT-EARLY. A Phase 3, Randomized, Multicenter, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of Acoramidis for Transthyretin Amyloidosis Prevention in the Young
- ION-682884-CS3 and ION-682884-CS13 (open label extension). A Phase 3 Global, Open-Label, Randomized Study to Evaluate the Efficacy and Safety of ION-682884 in Patients with Hereditary Transthyretin-Mediated Amyloid Polyneuropathy

Teilnahme, Prof. Dr. med. Markus Weiler:

- ASCEND. A Phase 3b Study to Evaluate Higher Dose Nusinersen (BLIB058) in Patients with Spinal Muscular Atrophy Previously Treated with Risdiplam
- SMARtCARE. Registerstudie zur Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei spinaler Muskelatrophie (SMA)
- EARLY-ALS. Analysis of EARLY symptoms in ALS. Studie zur Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit

Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronerkrankungen (Studienleitung: Technische Universität München)

- TEAR-ALS. Tear fluid examination for ALS biomarker research. Studie zur Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronerkrankungen (Studienleitung: Technische Universität München)
- SMA-Anwendungsstudie, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin
- Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung im Inter-Kohortenvergleich von Patienten mit ALS und anderen chronischen neurologischen Erkrankungen, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin
- CARE Sekundärdatenanalyse Medikationsdaten, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Diverse klinische und translationale Forschungsprojekte zu spinaler Muskelatrophie und systemischen Amyloidosen.

Erwähnenswertes

Die Neurologische Klinik gehört zusammen mit der Abteilung Neuropädiatrie zu einem der größten europäischen Zentren für die Therapie der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie (SMA). Mehrere laufende internationale Forschungsinitiativen werden u. a. aus Heidelberg koordiniert, es besteht zudem eine enge Kooperation mit nationalen und international führenden

Therapiezentren in diesem Bereich. Als integraler Bestandteil des interdisziplinären Amyloidose-Zentrums Heidelberg besteht zudem eine große Expertise auf dem Gebiet der Amyloidosen.

Publikationen

1. Saffari A, Niesert M, Cannet C, Blaschek A, Hahn A, Johannsen J, Kockaya M, Kölbl H, Hoffmann GF, Claus P, Kölker S, Müller-Felber W, Roos A, Schara-Schmidt U, Trefz FK, Vill K, Wick W, Weiler M, Okun JG, Ziegler A. Identification of Biochemical Determinants for Diagnosis and Prediction of Severity in 5q Spinal Muscular Atrophy Using 1H-Nuclear Magnetic Resonance Metabolic Profiling in Patient-Derived Biofluids. *Int J Mol Sci.* 2024 Nov 12;25(22):12123
2. 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, Flo-tats-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; 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
3. Yıldırım M, Salbach C, Reich C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, Weiler M, Meder B, Frey N, Giannitsis E. Improved diagnostic performance of high-sensitivity cardiac troponins in muscle dystrophies using comprehensive definition criteria for cardiac involvement: A longitudinal study on 35 patients. *Eur J Neurol.* 2024 Dec;31(12):e16498

4. Poncelet A, Hegenbart U, Schönland SO, Sam G, Purrucker JC, Hund E, Aus dem Siepen F, Göldner K, Hayes JM, Heiland S, Bendszus M, Weiler M, Hayes JC. T2-relaxometry in a large cohort of hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy. *Amyloid*. 2024 Dec;31(4):309-317
5. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS Registry Swabia Study Group. Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol*. 2024 Dec;96(6):1040-1057
6. Conceição I, Berk JL, Weiler M, Kowacs PA, Dasgupta NR, Khella S, Chao CC, Attarian S, Kwok TJ, Jung SW, Chen J, Viney NJ, Yu RZ, Gertz M, Masri A, Cruz MW, Coelho T. Switching from inotersen to eplontersen in patients with hereditary transthyretin-mediated amyloidosis with polyneuropathy: analysis from NEURO-TTRransform. *J Neurol*. 2024 Oct;271(10):6655-6666. doi: 10.1007/s00415-024-12616-6
7. Arteaga-Bracho E, Cosne G, Kanzler C, Karatsidis A, Mazzà C, Penalver-Andres J, Zhu C, Shen C, Erb M K, Freigang M, Lapp HS, Thiele S, Wenninger S, Jung E, Petri S, Weiler M, Kleinschnitz C, Walter MC, Günther R, Campbell N, Belachew S, Hagenacker T. Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People with Spinal Muscular Atrophy. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(5):1049-1065
8. Yildirim M, Reich C, Salbach C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, Weiler M, Meder B, Frey N, Giannitsis E. Interpretation of elevated baseline concentrations and serial changes of high-sensitivity cardiac troponin T in confirmed muscular dystrophies. *ESC Heart Fail*. 2024 Dec;11(6):3732-3741
9. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract*. 2024 Jul 4;6(1):34
10. Aus dem Siepen F, Hein S, Hofmann E, Nagel C, Schwarting SK, Hegenbart U, Schönland SO, Weiler M, Frey N, Kristen AV. Prognostic Value of Standard Heart Failure Medication in Patients with Cardiac Transthyretin Amyloidosis. *J Clin Med*. 2024 Apr 12;13(8):2257
11. 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, Kölbl 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, Flegler 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; SMART-CARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547
12. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagena-

cker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koebel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schweirin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797

13. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862

14. Masri A, Maurer MS, Claggett BL, Kulac I, Waddington Cruz M, Conceição I, Weiler M, Berk JL, Gertz M, Gillmore JD, Rush S, Chen J, Zhou W, Kwok J, Duran JM, Tsimikas S, Solomon SD. Effect

of Eplontersen on Cardiac Structure and Function in Patients With Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *J Card Fail.* 2024 Aug;30(8):973-980

15. Kessler T, Sam G, Wick W, Weiler M. Evaluation of risdiplam efficacy in 5q spinal muscular atrophy: A systematic comparison of electrophysiologic with clinical outcome measures. *Eur J Neurol.* 2024 Jan;31(1):e16099

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Diako Mannheim
Speyerer Straße 91-93, 68163 Mannheim
j.wolf@diako-mannheim.de
<https://www.diako-mannheim.de/diako/medizin-pflege/fachabteilungen/neurologie/>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen:

- Ambulante und stationäre Diagnostik und Therapie bei amyotropher Lateralsklerose inkl. PEG-Sonden-Anlage, Einstellung auf eine nicht-invasive Heimbeatmung
- Alle diagnostischen Möglichkeiten inkl. Elektrophysiologie, Muskel- und Nervenultraschall, Muskelbiopsie.

Spezialambulanzen

- Ambulanz für ALS und andere Motoneuronerkrankungen
- Dysphagie-Sprechstunde

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige NMZ-Treffen, zuletzt 12. Dezember 2024 in Universitätsmedizin Mannheim

Netzwerkbeteiligungen

- MND-NET-Zentrum (ALS)
- ENCALS-Zentrum (ALS): Kooperation mit europäischen ALS-Zentren im Rahmen des europäischen ALS-Netzwerks ENCALS

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Teilnahme PD Dr. J. Wolf:

- LIPCAL-ALS2-Studie
- ID-ALS-Studie, Ambulanzpartner Sozio-technologie APST GmbH, Berlin
- Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung von Patienten mit ALS, Ambulanzpartner Sozio-technologie APST GmbH, Berlin
- Studie: Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patient*innen in Deutschland, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Klinik und Poliklinik für Neurologie

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen

- Regelmäßige Treffen des von der DGM geleiteten ALS-Gesprächskreises der Metropolregion Rhein-Neckar im Diako Mannheim. Ärztliche Begleitung des ALS-Gesprächskreises der Metropolregion Rhein-Neckar der DGM erfolgte durch die Klinik für Neurologie des Diako, Brüderklinikum Julia Lanz in Mannheim
- Veranstaltung des 4. ALS-Tags der Metropolregion Rhein-Neckar am 04.05.2024 im Diako in Kooperation mit der Sektion Neurodegeneration der Universitätsmedizin Mannheim und des ALS-Gesprächskreises Rhein-Neckar der DGM.

**Forschungsaktivitäten, Förderungen,
Preise, nationale und internationale
Kooperationen**

PD. Dr. J. Wolf: Leitung des ALS-Registers
Rheinland-Pfalz (2009-2024)

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Bremsenstr. 79
67063 Ludwigshafen
ne@klilu.de
www.klilu.de

Publikationen

1. Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Großkreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS – frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. Amyotroph Lat Scler Frontotemp Degeneration 2024; DOI: 10.1080/21678421.2024.2401131

2. Koch JC, Petri S, Wolf J, Zeller D. Elektrophysiologische Diagnostik bei Verdacht auf Amyotrophe Lateralsklerose - Konsensus-Empfehlungen des deutschen Motoneuron-Netzwerkes. Klin Neurophys 2024,55;82-88 DOI: 10.1055/a-2234-0105

3. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph AC, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis – protocol of a German multicentre study. Neurol Res Pract 2024; DOI: 10.1186/s42466-024-00328-1

Spezialambulanzen

Spezialambulanz für Parkinson und Bewegungsstörungen, Botox, Neuroimmunologische und Vaskuläre Sprechstunde

Neuromuskuläres Zentrum Rostock

Sprecher NMZ:

*Prof. Dr. med. Johannes Prudlo
johannes.prudlo@med.uni-rostock.de*

Stellvertretender Sprecher:

*Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann
andreas.hermann@med.uni-rostock.de*

Das Neuromuskuläre Zentrum Rostock betreute 2024 rund 200 Patienten des Erwachsenen- und Kindesalters mit neuromuskulären Erkrankungen. Dem Zentrum gehören die folgenden Einrichtungen an:

- Klinik für Neurologie und Poliklinik (Zentrum für Nervenheilkunde), UMR
- Sektion für Translationale Neurodegeneration "Albrecht Kossel" der Klinik für Neurologie und Poliklinik (Zentrum für Nervenheilkunde), UMR
- Kinder- und Jugendklinik / Neuropädiatrie (Campus Schillingallee), UMR
- Klinik für Psychiatrie, Neurologie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters (Zentrum für Nervenheilkunde), UMR
- Abteilung Pneumologie und internistische Intensivmedizin des Zentrums für Innere Medizin (Campus Schillingallee), UMR
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Kinder- und Neuroradiologie, UMR
- Abteilung Kardiologie des Zentrums für Innere Medizin (Campus Schillingallee), UMR
- Orthopädische Klinik und Poliklinik, UMR

Für Erwachsene bietet die Klinik für Neurologie im Rahmen der Hochschulambulanz folgende Spezialambulanzen an: Ambulanz

für Neurogenetische Erkrankungen (Kamm, Dudešek), Ambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen (Dudešek, Prudlo) sowie Ambulanz für ALS und andere Motoneuronenerkrankungen (Hermann, Prudlo). Für Kinder gibt es den Kinder- und Jugendklinik am Standort Schillingallee (Burkhardt, Ballmann komm.) sowie die Ambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters am Zentrum für Nervenheilkunde (Buchmann). Die Diagnostik und Therapie der Atempumpenschwäche bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen erfolgten ambulant und stationär in der Abteilung Pneumologie des Zentrums für Innere Medizin (Stoll, Lommatzsch, Virchow). Die Radiologische Diagnostik mit dem Forschungsschwerpunkt neuromuskulärer Erkrankungen erfolgt am Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Kinder- und Neuroradiologie (Weber, Cantré). Ansprechpartner in der Orthopädischen Klinik und Poliklinik ist Herr Prof. Dr. Mittelmeier, Ansprechpartner in der Abteilung Kardiologie Herr Prof. Dr. Öner. Es besteht eine enge Kooperation des NMZ Rostock mit dem Institut für Neuropathologie der Charité (Professores Stenzel, Göbel).

Die beiden häufigsten Erkrankungsgruppen der Erwachsenen-Neurologie am Standort Rostock sind Motoneuronenerkrankungen (ALS, SMA, HSP) und myasthene Syndrome. Die Zahlen der vom NMZ Rostock betreuten Patienten stellten sich 2024 wie folgt dar: Vierzig neue ALS-Patienten; SMA /16 Erwachsene; HSP /20; MG/40; Muskeldystrophien: DMD/2, BMD/2, OPMD/1, LGMD/10, FSHD/15; CMT/HSMN /14; dystrophe Myotonien: DM1/5, DM2/15; nicht-dystrophe Myotonien /2;

Mitochondriopathien/10; Myositiden/10; Morbus Pompe /3; Transthyretin-Amyloidose /1 (+4 asymptomatische hATTR-Genträger). Rund zwanzig nicht-invasiv beatmete Patienten und 5 kontrolliert beatmete Patienten werden in Rostock betreut, die meisten von ihnen mit ALS. Die Patienten der neurogenetischen Ambulanz werden über die Möglichkeit der Teilnahme an internationalen Patientenregistern (www.treat-nmd.de) informiert, darunter Patienten mit DMD, BMD, SMA, LGMD und hereditäre Polyneuropathien. Die Patienten der Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen werden über die Möglichkeit der Teilnahme an nationalen Patientenregistern (MND-NET, DESCRIBE Studie des DZNE, SMARtCARE) informiert.

Forschung

Die Sektion Translationale Neurodegeneration "Albrecht Kossel" der Klinik und Poliklinik für Neurologie beschäftigt sich mit grundlagenwissenschaftlichen Themen zur molekularen Pathophysiologie von Neurodegeneration. Den Schwerpunkt bilden Motoneuronerkrankungen. Zur Anwendung kommen stammzellbasierte, humane Zellsysteme. Ziel der translationalen Forschung ist es, krankheitsmodifizierende Therapieansätze zu identifizieren und die Ergebnisse aus den Modellsystemen in die klinische Anwendung zu übertragen. Dies gilt insbesondere für die FUS-assoziierte genetische ALS.

Die Rostocker ALS-Forschergruppe engagiert sich für die Entwicklung moderner Versorgungsstrukturen, u. a. betreffend Augensteuerungssysteme als Kommunika-

tionsinstrumente für hochgradig Gelähmte. Rostock wird vom BMBF/VDI (Bundesministerium für Bildung und Forschung/Verband Deutscher Ingenieure) im Rahmen des Verbundprojekts „Verbesserte Augensteuerung für ALS-Patienten“ (ADAPTIV) mit dem Teilprojekt: Klinische Studien zur Untersuchung des Verlaufs kognitiver Funktionen bei Amyotropher Lateralsklerose gefördert (Förderkennzeichen 13GW0482D; Förderperiode: 2021-2024). Im Rahmen der PROSA-Studie, zur Entwicklung eines Low-burden High-frequency PROgnostic Digital Speech Biomarkers zur Verbesserung von Future Confirmatory ALS and FTD Trials, gefördert von der Target ALS Foundation (Förderperiode: 2022-2024), wurden weitere ALS-Patienten rekrutiert. Zudem erfolgen die ALS-Forschungsaktivitäten des Rostocker NMZ im Rahmen des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen/DZNE (Registerstudie DESCRIBE-ALS) und im Rahmen des MND-NET. Einen Schwerpunkt der Rostocker ALS-Forschung bildet das Brain-Banking zur Erforschung der molekularen Pathologie der ALS und ihrer Übergänge zu den Fronto-temporalen Lappendegenerationen.

Rostock nimmt darüber hinaus an der deutschlandweiten Registerstudie SMARtCare zur klinischen Verlaufsbeobachtung von Patienten mit SMA teil (federführend: Prof. Kirschner, Freiburg und Prof. Walter, München). Das NMZ Rostock engagiert sich im Zentrum für Seltene Erkrankungen an der Rostocker Universitätsmedizin (Kamm, Hermann).

Aktivitäten

Am 04.06.2024 fand die jährliche Zentrumssitzung statt. Prof. Prudlo und Prof. Dr. Dr. Hermann wurden als Sprecher bzw. stellvertretender Sprecher wiedergewählt.

Auf Einladung von Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann fand am 17.09.2024 das 2. Rostocker Schilling Symposium statt. National und international renommierte ALS Forscher kamen nach Rostock und referierten zu grundlagenwissenschaftlichen Innovationen auf dem Gebiet der ALS.

2024 wurden vom NMZ Rostock 6 Nerven-, Muskelbiopsien durchgeführt. Die Befundung erfolgt durch das Institut für Neuro-pathologie der Berliner Charité.

Am 20. Februar 2024 fand die 11. Klinisch-neuropathologische Konferenz in Rostock statt (angereist aus Berlin waren die Professoren Stenzel und Goebel vom Institut für Neuropathologie der Charité). Vierzehn Teilnehmer mikroskopierten und diskutierten 10 interessante Fälle des Jahres 2023 am Diskussionsmikroskop des Instituts für Pathologie der UMR.

Am 29.02.2024 und am 12.12.2024 fanden über eine online-Liveschaltung im Rahmen des DZNE Brain Bankings die 6. und 7. Klinisch-neuropathologische Konferenz mit Frau Prof. Neumann, Direktorin des Instituts für Neuropathologie der Universität Tübingen, statt, bei der ALS-Fälle und andere neurodegenerative Erkrankungen besprochen wurden.

Am 13.04.2024 fand der 4. Rostocker Muskeltag in den Arno-Esch-Hörsälen am Campus Ulmenstraße statt. Prof. Birnstiel eröffnete die gemeinsame Auftaktveranstaltung vor 70 Teilnehmern, anschließend

gab es zwei parallele Sitzungen in getrennten Hörsälen. In der Patienten- und Angehörigengruppe wurde zu Fragen der Hilfsmittelversorgung referiert (Fr. Metzger, DGM Freiburg), in der Ärztegruppe gab es Übersichten zu neueren Entwicklungen auf dem Gebiet neuromuskulärer Erkrankungen, insbesondere der Myasthenia gravis (Prof. Meisel, Berlin) und der metabolischen Myopathien (Prof. Stenzel, Berlin) mit Bezug zur Neuropädiatrie (Dr. Ziegler, Heidelberg). Einen besonderen Höhepunkt bildete der Abschluss der Veranstaltung, in dem Frau Isabelle Lammers (Doktorandin) über ihre Ergebnisse zu Leben und Werk Otto Ullrichs vortrug, der von 1939-1943 Direktor der Rostocker Universitätskinderklinik war und die nach ihm benannte kongenitale Muskeldystrophie Ullrich (Kollagen-VI-Myopathie) beschrieben hatte. Der Sohn von Otto Ullrich, Prof. Michael Ullrich aus Münster, leitete die abschließende Sitzung zusammen mit dem ehemaligen Direktor der Rostocker Universitätskinderklinik Prof. Lothar Pelz.

Am 01.06.2024 fand im Hörsaal Nervenkl. der UMR das 2. Rostocker Update Motoneuronerkrankungen statt, eine Veranstaltung für Ärzte, bei welcher Prof. Albert Ludolph (Ulm) einen Übersichtsvortrag zu aktuellen Entwicklungen der ALS hielt.

Die ALS-Kontaktgruppe M-V für Angehörige und Patienten, die von Frau Katrin Körner, Frau Susanne Ulrich und Frau Röhring geleitet wird, traf sich 2024 viermal im Alten- und Pflegeheim St. Franziskus.

Die Jour fixe des ALS-Teams um Prof. Hermann fanden auch 2024 14-tägig in den Räumen der Sektion für Translationale Neurodegeneration „Albrecht Kossel“ statt. Im Team der akademischen und nicht-akademischen Mitarbeiter (einschließlich der Dokto-

randen) wurden Themen zur ALS u. a. Motoneuronerkrankungen besprochen, betreffend Grundlagenwissenschaft und klinische Versorgung im Rahmen des NMZ Rostock.

Das NMZ Rostock ist seit 2019 Mitglied im European Network to Cure ALS (ENCALS) und beteiligte sich 2024 an folgenden internationalen klinischen ALS-Studien:

- Phase 3 Studie mit AMX0035, einer Kombination aus Natriumphenylbutyrat und Taurursodiol (Phoenix), ClinicalTrials.gov ID: NCT05021536
- Phase 2 Studie mit PTC857, einem small molecule, das die 15-Lipoxygenase inhibiert; (CARDINALS), ClinicalTrials.gov ID: NCT05349721
- Phase 2 Studie mit CORT113176 Dazucorilant, einem oralen Glukokortikoid-Rezeptor-Blocker (DAZALS), ClinicalTrials.gov ID NCT05407324
- Phase 1-3 Studie mit einem Antisense-Oligonucleotid (ASO) gegen FUS (FUSION), ClinicalTrials.gov ID: NCT04768972

Gefördert vom Europäischen Sozialfond (ESF/14-SM-Z02-0002/20) und mit Unterstützung durch die Schweriner Landesregierung sowie den Landesverband M-V der DGM wurde 2024 das interdisziplinäre Versorgungsnetzwerk für ALS-Patienten in Mecklenburg-Vorpommern durch die NMZ Rostock fortgeführt. Fallmanagerin für dieses Projekt ist Frau Sophie Fischer. Mit diesem Pilotprojekt soll die Versorgung von ALS-Patienten in Mecklenburg-Vorpommern verbessert werden, die vorhandenen Ressourcen besser ausgeschöpft werden. Das Projekt wird bis Ende 2024 gefördert.

Seit März 2024 arbeitet Dr. Wolfram Burkhardt als Teilzeit-Oberarzt mit Schwerpunkt Neuropädiatrie an der Kinder- und Jugendklinik der UMR am Standort Schillingallee.

Publikationen

1. Kasper E, Temp AGM, Köckritz V, Meier L, Machts J, Vielhaber S, Hermann A, Prudlo J (2024) Verbal expressive language minimally affected in non-demented people living with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 25(3-4):308-316. doi: 10.1080/21678421.2024.2307512
2. Northall A, Doehler J, Weber M, Tellez I, Petri S, Prudlo J, Vielhaber S, Schreiber S, Kuehn E (2024) Multimodal layer modelling reveals in vivo pathology in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 1;147(3):1087-1099 doi: 10.1093/brain/awad351
3. Niu Y, Pal A, Szewczyk B, Japtok J, Naumann M, Glaß H, Hermann A (2024) Cell-Type-Dependent Recruitment Dynamics of FUS Protein at Laser-Induced DNA Damage Sites. *Int J Mol Sci* 25(6):3526. doi: 10.3390/ijms25063526
4. Dash BP, Freischmidt A, Helferich AM, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH, Hermann A (2024) Upregulated miR-10b-5p as a potential miRNA signature in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Front Cell Neurosci* 18:1457704. doi: 10.3389/fncel.2024.1457704
5. Dash BP, Freischmidt A, Weishaupt JH, Hermann A (2024) An integrative miRNA-mRNA expression analysis identifies miRNA signatures associated with SOD1 and TARDBP patient-derived motor neurons. *Hum Mol Genet* doi: 10.1093/hmg/ddae072
6. Chatterjee M, Özdemir S, Fritz C, Möbius W, Kleineidam L, Mandelkow E, Biernat J, Doğdu C, Peters O, Cosma NC, Wang X, Schneider LS, Priller J, Spruth E, Kühn AA, Krause P, Klockgether T, Vogt IR, Kimmich O, Spottke A, Hoffmann DC, Fliessbach K, Miklitz C, McCormick C, Weydt P, Falkenburger B, Brandt M, Guenther R, Dinter E, Wiltfang J, Hansen N, Bähr M, Zerr I, Flöel A, Nestor PJ, Düzel E, Glanz W, Incesoy E, Bürger K, Janowitz D, Pernecky R, Rauchmann BS, Hopfner F, Wagemann O, Levin J, Teipel S, Kilimann I, Goerss D,

- Prudlo J, Gasser T, Brockmann K, Mengel D, Zimmermann M, Synofzik M, Wilke C, Selma-González J, Turon-Sans J, Santos-Santos MA, Alcolea D, Rubio-Guerra S, Fortea J, Carbayo Á, Lleó A, Rojas-García R, Illán-Gala I, Wagner M, Frommann I, Roeske S, Bertram L, Heneka MT, Brosseron F, Ramirez A, Schmid M, Beschoner R, Halle A, Herms J, Neumann M, Barthélemy NR, Bateman RJ, Rizzu P, Heutink P, Dols-Icardo O, Höglinger G, Hermann A, Schneider A (2024) Plasma extracellular vesicle tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. *Nat Med* 30(6):1771-1783. doi: 10.1038/s41591-024-02937-4
7. Hutchings AJ, Hambrecht B, Veh A, Giridhar NJ, Zare A, Angerer C, Ohnesorge T, Schenke M, Selvaraj BT, Chandran S, Sternecker J, Petri S, Seeger B, Briese M, Stigloher C, Bischler T, Hermann A, Damme M, Sendtner M, Lüningschrör P (2024) Plekhh5 controls the unconventional secretion of Sod1 by presynaptic secretory autophagy. *Nat Commun* 15(1):8622. doi: 10.1038/s41467-024-52875-5
8. Lehto A, Schumacher J, Kasper E, Teipel S, Hermann A, Prudlo J (2024) Loss of the ipsilateral silent period in amyotrophic lateral sclerosis is associated with reduced white matter integrity in the motor section of the corpus callosum. *J Neurol Sci* 466:123267. doi: 10.1016/j.jns.2024.123267
9. Lehto A, Schumacher J, Kasper E, Teipel S, Hermann A, Kurth J, Krause BJ, Prudlo J (2024) Cerebral glucose metabolic correlates of cognitive and behavioural impairments in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 271: 5290-5300, doi: 10.1007/s00415-024-12388-z
10. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T (2024) Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur* 39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862.
11. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARtCARE study group (2024) 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol*; 271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5
12. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlafke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke

JS, Schmidt J.Zeng R, et al. (2024) Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen. Nervenarzt 95(8):721-729. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x

Anhang

NMZ Rostock

*Sprecher: Prof. Dr. med. J. Prudlo
Oberarzt der Klinik für Neurologie und
Poliklinik
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
T 0381 4949607
Sekretariat Frau Stoof, T 0381 4949517
F 0381 4944759
johannes.prudlo@med.uni-rostock.de*

*Stellvertretender Sprecher:
Prof. Dr. Dr. A. Hermann
Leiter der Sektion für Translationale Neu-
rodegeneration „Albrecht Kossel“
der Klinik und Poliklinik für Neurologie
Gehlsheimer Str. 20, 18157 Rostock
Sekretariat Frau Stoof, T 0381 4949541,
F 0381 4949542
andreas.hermann@med.uni-rostock.de*

*Muskelambulanz, Neurologische Poliklinik
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
Ansprechpartner Dr. A. Dudešek,
Prof. Dr. J. Prudlo
Anmeldung über T 0381 4945276
F 0381 4949798
ales.dudesek@med.uni-rostock.de,
johannes.prudlo@med.uni-rostock.de*

*Neurogenetische Sprechstunde:
Neurologische Poliklinik
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
Ansprechpartner OA PD Dr. Ch. Kamm,
Dr. A. Dudešek;
Anmeldung über T 0381 4945276*

*F 0381 4949798
christoph.kamm@med.uni-rostock.de,
ales.dudesek@med.uni-rostock.de*

*Ambulanz für ALS- und andere Motoneu-
ronerkrankungen, Neurologische Poliklinik
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann,
Prof. Dr. J. Prudlo
Anmeldung: T 0381 4945276
F 0381 4949798
andreas.hermann@med.uni-rostock.de,
johannes.prudlo@med.uni-rostock.de*

Ambulanzen für Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen

*Kinder- und Jugendklinik
Ansprechpartner Dr. Wolfram Burkhardt
(Neuropädiater)
T 0381 4947752 (Sr. Regina)
wolfram.burkhardt@med.uni-rostock.de
Prof. Dr. Manfred Ballmann
(komm. Direktor)
Ernst-Heydemann-Straße 8,
18057 Rostock
T 0381 4947001
manfred.ballmann@med.uni-rostock.de*

*Klinik für Psychiatrie, Neurologie,
Psychosomatik und Psychotherapie
im Kindes- und Jugendalter
Ansprechpartner: Prof. Dr. J. Buchmann
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
T 0381 4949520, F 0381 4949522
johannes.buchmann@med.uni-rostock.de
Abteilung Pneumologie und internistische
Intensivmedizin, Zentrum für Innere
Medizin
Ernst-Heydemann-Str. 6, 18057 Rostock
Ansprechpartner:
Prof. Dr. med. J. Ch. Virchow*

T 0381 4947460, F 0381 4947392
j.c.virchow@med.uni-rostock.de
Dr. P. Stoll, T 0381 4947467
paul.stoll@med.uni-rostock.de
Prof. Dr. med. Marek Lommatzsch
T 0381 4947358
marek.lommatzsch@med.uni-rostock.de

Institut für Diagnostische und
Interventionelle Radiologie, Kinder- und
Neuroradiologie
Ernst-Heydemann-Straße 6,
18057 Rostock
Direktor: Marc-André Weber,
T 0381 494-9201
marc-andre.weber@med.uni-rostock.de
Diagnostische und Interventionelle Neu-
roradiologie
OA Dr. Daniel Cantré, T 0381 4949291
daniel.cantre@med.uni-rostock.de

Orthopädische Klinik und Poliklinik
Doberaner-Straße 142, 18055 Rostock
Ansprechpartner:
Prof. Dr. med. habil. Wolfram Mittelmeier
T 0381 4949300
wolfram.mittelmeier@med.uni-rostock.de

Abteilung Kardiologie, Zentrums für Innere
Medizin
Ernst-Heydemann-Str. 6, 18057 Rostock
Ansprechpartner:
Prof. Dr. med. Alper Öner
T 0381 4947718
alper.oener@med.uni-rostock.de

Unfallchirurgische Klinik und Poliklinik
(Muskel-/Nervenentnahme – Erwachsene)
Schillingallee 35, 18057 Rostock
Ansprechpartner: Dr. med. Martin Randow
T 0381 4946093, F 0381 4946002
martin.randow@med.uni-rostock.de

Abteilung für Kinderchirurgie (Muskel-/
Nervenentnahme – Kinder)
Ernst-Heydemann-Straße 8,
18057 Rostock
Ansprechpartnerin:
Frau Prof. Dr. St. Märzheuser
T 0381 4946251, F 0381 4946252
stefanie.maerzheuser@med.uni-rostock.de

**ALS- Kontaktgruppe M-V
für Angehörige und Patienten**

Caritas Alters- und Pflegeheim
St. Franziskus
Rudolf-Tarnow-Strasse 12, 18055 Rostock
Organisation: Katrin Körner
T 0172 1605601, katringast@web.de
Susanne Ulrich
T 0381 710045, ulrich@gmx.de

Neuromuskuläres Zentrum Ruhrgebiet

Sprecher NMZ:
Dr. Rudolf Andre Kley
rudolf.kley@rub.de

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
Frau Dr. Cornelia Köhler Cornelia
cornelia.koehler@kklbo.de

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
BG-Universitätsklinikum Bergmannsheil,
Neurologische Klinik
Bürkle-de-la-Camp-Platz 1,
44789 Bochum
anne-katrin.guettsches@bergmannsheil.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die Neurologische Klinik und Poliklinik des BG-Universitätsklinikums Bergmannsheil (Interimsleitung Prof. Dr. med. Matthias Vorgerd) befasst sich neben der klinischen Versorgung sämtlicher neurologischer Erkrankungen von Patientinnen und Patienten ab einem Alter von 18 Jahren mit einem breiten Spektrum klinischer und grundlagenwissenschaftlicher Forschung. Die Klinik ist Teil des Muskelzentrums Ruhrgebiet und von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) zertifiziertes Neuromuskuläres Zentrum. Sie ist an verschiedenen nationalen und internationalen Studien beteiligt. Zudem verfügt die Klinik über ein eigenes neuromuskuläres Labor, wo diagnostische und wissenschaftliche Untersuchungen am entnommenen Skelettmuskel, Nerven und Haut durchgeführt werden.

Ein besonderer Schwerpunkt liegt auf der Erforschung von neuromuskulären Erkrankungen (NME), die sich vor allem auf die Untersuchung von Muskel-, Nerven- und Hautbiopsien stützt. Die Forschungsaktivitäten auf dem Gebiet der NME werden durch das Heimer Institut für Muskelforschung gefördert, welches in die Organisationsstruktur der Neurologischen Klinik eingeordnet ist. Diese enge Vernetzung von klinischer Arbeit, spezialisierter Labordiagnostik und grundlagenwissenschaftlicher Forschung soll zur Entwicklung neuer Behandlungsmöglichkeiten beitragen.

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Sprechstunde
- ALS-Sprechstunde

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Quartalsweise findet ein neuromuskuläres Kolloquium statt, welches dem regelmäßigen interdisziplinären Austausch im Zentrum dient.

Netzwerketeiligungen

Die neurologische Klinik am Bergmannsheil ist Projektpartner des EU-geförderten Konsortiums B2B-Rare: Bench to Bedside – Schnelle Diagnose und personalisierte Behandlung seltener neuromuskulärer Erkrankungen.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Teilnahme an Registerstudien zu den Erkrankungen Glycogenose Typ II und Glycogenose Typ V. Zudem werden Patienten in die Treat-NMD- Register für FSHD, PAM/MFM, IBM, CMT, DMD/SMA, DM und FKRP aufgenommen.
- Teilnahme am SMArt-Care-Register - Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie: Die SMArtCARE Datenbank
- LIPCAL-II-hochkalorische fettreiche Ernährung bei ALS, in Kooperation mit der Universitätsklinik Ulm und anderen ALS-Ambulanzen
- NFL light chain im Serum –Laborstudie mit der Charite Berlin und anderen ALS-Ambulanzen
- Versorgungsforschung in Kooperation mit Ambulanzpartner Berlin
- Langzeituntersuchungen von quantitativen MR Parametern in der Beinmuskulatur bei Morbus Pompe
- DISCOVER: Phase III-Studie mit einem Cannabispräparat (AP707) bei chronischen Rückenschmerzen und peripheren neuropathischen Schmerzen

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitpolitisch etc.)

Es erfolgt eine regelmäßige Kooperation mit dem DGM-Landesverband im Rahmen der neuromuskulären Kolloquien.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Das NMZ der neurologischen Klinik am Bergmannsheil nimmt u.a. an folgenden interdisziplinären Forschungsprojekten teil: B2B-RARE: Bench to Bedside – Schnelle Diagnose und personalisierte Behandlung seltener neuromuskulärer Erkrankungen:EU-gefördertes Konsortium in Kooperation mit den Universitätsklinikum Düsseldorf, dem Universitätsklinikum Essen, dem Leibnitz-Institut für Wissenschaften – ISAS e.V., der Lead Discovery Center GmbH Dortmund und Singleron Biotechnologies GmbH Köln

- RINAL – Regulation of Inflammation in Neurological, Autoimmune and Infectious Diseases. DFG-gefördertes Clinician Scientist-Programm, in
- Kooperation mit der Abteilung für Molekulare Immunologie der Ruhr-Universität Bochum
- Interdisziplinäre Evaluation von Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit ungeklärten neuromuskulären Erkrankungen durch
- Optische Genomkartierung, Gesamtgenomsequenzierung und funktionelle Analysen an Muskelbiopsien. Projektförderung durch die
- Barbara und Hubertus Trettner-Stiftung, in Kooperation mit dem Institut für Human-genetik der Ruhr-Universität Bochum und der
- Universitätskinderklinik der Ruhr-Universität Bochum
- LIMCH1 bei Myopathien – FoRUM-gefördertes Clinician Scientist- Programm der Ruhr-Universität Bochum
- Translationale und multimodale Untersuchungen der Effekte peripherer Denervierung auf die Skelettmuskulatur –

Förderung durch intramurale Mittel, Kooperation mit der Neurologischen Klinik und der Kinderklinik der St. Josef-Hospitals in Bochum sowie mit der Abt. für Neurophysiologie, Ruhr-Universität Bochum

- PREDICT: PRedictive Evidence Driven Intelligent Classification Tool for Low Back Pain – Förderung durch DLR e.V., Kooperation mit der Hochschule für Gesundheit (HSG) Bochum sowie weiteren Kliniken und Instituten innerhalb und außerhalb der Ruhr-Universität Bochum

Publikationen

1. Klimas R, Sturm D, Altenborg A, Stylianou N, Huckemann S, Gasz Z, Grüter T, Philipps J, Greiner T, Maier C, Eitner L, Enax-Krumova E, Vorgerd M, Schwenkreis P, Gold R, Fisse AL, Motte J, Pitarokoiili K. Assessing axonal pathology and disease progression in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy using corneal confocal microscopy. *J Neurol.* 2024 Dec 12;272(1):51.
2. 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; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene AAV-parepvec 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.
3. Janßen S, Erbe LS, Kneifel M, Vorgerd M, Döring K, Lubieniecki KP, Lubieniecka JM, Gerding WM, Casadei N, Güttches AK, Heyer C, Lücke T, Nguyen HHP, Köhler C, Hoffjan S. Compound Heterozygous RYR1 Variants in a Patient with Severe Congenital Myopathy: Case Report and Comparison with Additional Cases of Recessive RYR1-Related Myopathy. *Int J Mol Sci.* 2024 Oct 9;25(19):10867.
4. Wang X, Klann PJ, Wiedtke E, Sano Y, Fischer N, Schiller L, Elfert A, Güttches AK, Weyen U, Grimm D, Vorgerd M, Bayer W. Seroprevalence of binding and neutralizing antibodies against 18 adeno-associated virus types in patients with neuromuscular disorders. *Front Immunol.* 2024 Sep 27;15:1450858.
5. Güttches AK, Forsting J, Kneifel M, Rehmann R, De Lorenzo A, Enax-Krumova E, Froeling M, Vorgerd M, Schlaffke L. Pre- and post-skeletal muscle biopsy quantitative magnetic resonance imaging reveals correlations with histopathological findings. *Eur J Neurol.* 2024 Sep 16:e16479.
6. Schlaffke L, Rehmann R, Froeling M, Güttches AK, Vorgerd M, Enax-Krumova E, Forsting J. Quantitative muscle MRI in sporadic inclusion body myositis (sIBM): A prospective cohort study. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):997-1009.
7. Schlaffke L, Rehmann R, Froeling M, Güttches AK, Vorgerd M, Enax-Krumova E, Forsting J. Quantitative muscle MRI in sporadic inclusion body myositis (sIBM): A prospective cohort study. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):997-1009.
8. Forsting J, Rehmann R, Rohm M, Kocabas A, De Lorenzo A, Güttches AK, Vorgerd M, Froeling M, Schlaffke L. Prospective longitudinal cohort study of quantitative muscle magnetic resonance imaging in a healthy control population. *NMR Biomed.* 2024 Nov;37(11):e5214.
9. Volke L, Daya NM, Döring K, Rohm M, Athamneh M, Zaehres H, Roos A, Güttches AK, Mavrommatis L, Vorgerd M. Generation of two induced pluripo-

tent stem cell lines (HIMRi006-A and HIMRi007-A) from Pompe patients with infantile and late disease onset. *Stem Cell Res.* 2024 Sep;79:103459.

10. Forsting J, Wächter M, Froeling M, Rohm M, Güttsches AK, De Lorenzo A, Südkamp N, Kocabas A, Vorgerd M, Enax-Krumova E, Rehmann R, Schlawke L. Quantitative muscle magnetic resonance imaging in limb-girdle muscular dystrophy type R1 (LGMDR1): A prospective longitudinal cohort study. *NMR Biomed.* 2024 Oct;37(10):e5172.

11. Athamneh M, Daya N, Hentschel A, Gangfuss A, Ruck T, Marina AD, Schara-Schmidt U, Sickmann A, Güttsches AK, Deschauer M, Preusse C, Vorgerd M, Roos A. Proteomic studies in VWA1-related neuromyopathy allowed new pathophysiological insights and the definition of blood biomarkers. *J Cell Mol Med.* 2024 Apr;28(8):e18122.

12. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlawke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. *Radiologie (Heidelb).* 2024 Aug;64(8):653-662. German.

13. Schlawke L, Rehmann R, Güttsches AK, Vorgerd M, Meyer-Frießem CH, Dinse HR, Enax-Krumova E, Froeling M, Forsting J. Evaluation of Neuromuscular Diseases and Complaints by Quantitative Muscle MRI. *J Clin Med.* 2024 Mar 28;13(7):1958.

14. Schlawke L, Rehmann R, Güttsches AK, Vorgerd M, Meyer-Frießem CH, Dinse HR, Enax-Krumova E, Froeling M, Forsting J. Evaluation of Neuromuscular Diseases and Complaints by Quantitative Muscle MRI. *J Clin Med.* 2024 Mar 28;13(7):1958.

15. 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, Kölbl 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, Flegler 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Bochum
Alexandrinenstraße 5, 44791 Bochum
nicole.turek@klinikum-bochum.de
www.klinikum-bochum.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Kooperation mit Kindergastroenterologie und Ernährungswissenschaft, Kinderorthopädie, Beatmungsmedizin und Pneumologie, Kinderendokrinologie am Standort; Stationäre Diagnostik und Therapie; Ambulante Versorgung sowohl im Rahmen der Ermächtigungsambulanz als personalisierte Betreuung, als auch im Sozialpädiatrischen Zentrum und via Hochschulambulanz; Multidisziplinäre Versorgung in intensiver Absprache und Kooperation mit den Kliniken für Neurologie am NMZ; Umfängliche medizinische Begleitung der häufigen (SMA-einschließlich Gensersatz-Therapie-, Duchenne, Myotone Dystrophie, FSHD) und selteneren (kongenitale Muskeldystrophie und Myopathie, Myasthene Syndrome, Dermatomyositis und Polymyositis) bei Kindern und Jugendlichen

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

4-monatliche Neuromuskuläre Kolloquien am NMZ Ruhrgebiet; Teilnahme am SMART-Care-Datenerfassungs-Projekt; Regelmäßige Teilnahme und wissenschaftliche Leitung der Symposien der Deutschen Duchenne Stiftung

Netzwerketeiligungen

- Netzwerk Neuromuskuläre Erkrankung im Rahmen der Zentren für Seltene Erkrankung
- SMARtCare-Projekt (einschließlich Teilnahme an der anwendungsbegleitenden Datenerfassung für Zolgensma)
- Kooperation mit Schmerz- und Palliativzentrum Vestische Kinderklinik Datteln zur Verbesserung der psychologischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen am Beispiel der Duchenne Muskeldystrophie

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Schmerzwahrnehmung und Small-Fiber-Funktion bei Duchenne Muskeldystrophie

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen. (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Regelmäßiger Austausch mit den Ansprechpartnern der Diagnose-Gruppe SMA; Regelmäßiger Austausch mit den Vorsitzenden der Landesgruppe DGM NRW

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Grundlagenforschung zur Schmerzwahrnehmung und Small Fiber-Funktion bei NME

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln
Dr.-Friedrich-Steiner-Str. 5
45711 Datteln
m.koch-hogrebe@kinderklinik-datteln.de
www.kinderklinik-datteln.de

Sonstige Aktivitäten (gesundheitsspolitisch etc.)

Regelmäßige Treffen quartalsmäßig erfolgen sowohl mit den anderen Mitgliedern des Muskelzentrums Ruhr sowie auch Mitgliedern der DGM.

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Wir sind Teil des Muskelzentrums Ruhr. Wir führen eine umfangreiche Diagnostik bei v. a. neuromuskuläre Erkrankungen durch u. a. neurophysiologische Diagnostik. Im Hause ist eine Neuroradiologie mit der Möglichkeit des MRT und Spektroskopie, Sonographie. Zudem Kooperation mit der Humangenetik der Universitätsklinik Düsseldorf. Im Hause kooperieren wir mit der Kinderkardiologie, Rheumatologie, Pulmologie, Orthopädie sowie Schlaflabor. Sozialmedizinische Beratung sowie psychologische Betreuung werden angeboten.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Regelmäßige Treffen quartalsmäßig erfolgen mit den anderen Mitgliedern des Muskelzentrums Ruhr.
- Regelmäßige Fort- und Weiterbildung im Bereich der Neuropädiatrie und neuromuskulären Erkrankungen (u.a. Jahrestagung der DGM sowie Gesellschaft für Neuropädiatrie)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Am Boltenhof 7, 46325 Borken
neurologie@hospital-borken.de
<https://www.klinikum-westmuensterland.de/st-marien-hospital-borken/unsere-leistungen/fachabteilungen/neurologie/>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Neuromuskuläre Erkrankungen sind ein Schwerpunkt der Klinik für Neurologie am St. Marien-Hospital Borken (Chefarzt Dr. R. Kley). Die Versorgung erfolgt über die Ermächtigungsambulanz von Dr. Kley mit einer regelmäßigen Neuromuskulären Sprechstunde sowie im Rahmen von stationären Aufenthalten.

Spezialambulanzen

Neuromuskuläre Sprechstunde (Ermächtigungsambulanz)

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Neuromuskuläre Kolloquien des NMZ finden regelmäßig alle 3 Monate statt. Darüber hinaus wurden Vorträge und Seminare zu neuromuskulären Themen im Rahmen von Studentenunterricht sowie internen und externen Fortbildungsveranstaltungen gehalten.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Die Kooperation mit der DGM erfolgte über die regelmäßigen Neuromuskulären Kolloquien und über den wissenschaftlichen Beirat der DGM.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Forschungskooperation mit dem Heimer-Institut für Muskelforschung, Neurologische Universitätsklinik am Universitätsklinikum Bergmannsheil in Bochum.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Evangelisches Krankenhaus
Duisburg-Nord
Fahrner Straße 133-135, 47169 Duisburg
Corina.Kiesewalter@evkln.de
<https://ncdu.de/ekn/klinik-fuer-neurologie.html>

**Allgemeine Beschreibung des NMZ:
Struktur und beteiligte Institutionen**

Das Neuromuskuläre Zentrum ist Teil der Neurologischen Akutklinik mit angegliederter § 116 b – Ambulanz für Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen.

Neuromuskuläres Zentrums Schleswig-Holstein

*Sprecher NMZ und Klinik:
Prof. Dr. Julian Großkreutz
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck
tagesklinik.neurologie.luebeck@uksh.de
nmzsh.org*

*Stellvertretende Sprecherin NMZ
und Klinik:
Dr. Meike Steinbach
Neuromuskuläres Zentrum
Schleswig-Holstein, Universitätsklinikum
Schleswig-Holstein, Campus Kiel*

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein,
Campus Lübeck

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum Schleswig-Holstein (NMZSH), mit seinen beiden Standorten am UKSH Kiel und Lübeck, besteht in der aktuellen Form seit November 2021.

Begonnen wurde der Aufbau des Zentrums 2019 am UKSH, Campus Kiel, welches im Januar 2021 das Gütesiegel der DGM erhielt. Seit November 2021 hat sich das NMZ Kiel erweitert in das NMZ Schleswig-Holstein mit den Standorten Kiel und Lübeck (Sprecher: Prof. Dr. Julian Großkreutz, stellv. Sprecherin: Frau Dr. Meike Steinbach).

Im NMZSH Standort Lübeck liegt der Schwerpunkt in der Verbesserung der Versorgung von betroffenen Erwachsenen mit neuromuskulären Erkrankungen, der Erforschung der Ursachen und der Umsetzung von Forschungsergebnissen in die Behandlung. Hierzu werden regelmäßig Daten zum Gesundheitszustand der Patient*innen erfasst. Dies ermöglicht eine Verlaufsdokumentation und -prognostik und bietet somit die Grundlage, die Betroffenen optimal zu versorgen. In einem tagesklinischen Setting werden die Patient*innen sowohl diagnostiziert als auch ambulante und stationäre Untersuchungen koordiniert, Sozialberatung sowie therapeutische Beratung angeboten und Behandlungspläne erstellt. Wir sind in ein multidisziplinäres Netzwerk eingebunden und arbeiten sehr eng mit dem Institut für Gesundheitswissenschaften der Universität zu Lübeck zusammen, um die Interdisziplinarität in der Versorgung weiter auszubauen. Zur Diagnostik stehen ambulant, tagesklinisch und stationär die gesamte Palette neurologischer, neurophysiologischer, neuropathologischer sowie humangenetischer Untersuchungstechniken zur Verfügung. In der Klinik für Neurologie steht die eigene Intensivstation für Krisenintervention und Anlage von Ernährungshilfen und in Kooperation mit der Klinik für Pulmonologie die Anpassung und Überprüfung einer Heimbeatmung zur Verfügung. Die Patientinnen, Patienten und Angehörige, niedergelassene Ärztinnen, Ärzte, Therapeutinnen und Therapeuten werden umfassend in Fragen zur Diagnostik und Therapie, zur Hilfs- und Heilmittelversorgung, Ernährung und Ernährungshilfen, zu physiotherapeutischer, ergotherapeutischer und logopädischer

Betreuung, zu Heimbeatmung und bei Bedarf in Fragen palliativmedizinischer Versorgung und Behandlung in fortgeschrittenen Stadien schwerer Erkrankungen beraten.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

Mehrere Mitarbeiterinnen des NMZSH waren in diesem Jahr bei Fachkongressen vertreten. Im Juni 2024 fand das ENCALS Meeting in Stockholm statt. Neben Herrn Prof. Großkreutz waren auch die ärztlichen Kolleginnen Frau Dr. von der Gablentz sowie die Studienkoordinatorinnen Kirsten Loyal und Maj-Britt Bartels, sowie Behnaz Farahi als Studierende der Medizin vor Ort. Im Dezember 2024 fand in Montreal das NISALS Symposium, die ENCALS und WfN Meetings und das ALS-MND Symposium statt. Dort wurde das NMZSH durch Herr Prof. Großkreutz und Isabelle Buchholz, Studierende der Medizin vertreten. Das NMZSH war über die EU ALS Koalition (<https://als-coalition.eu>) auf Europäischer Ebene mit Mitgliedern der Europäischen Kommission und des Europäischen Parlamentes in engem Austausch, um die Interessen von Menschen zu vertreten, die mit ALS leben. Dabei wurden Policy Recommendations entwickelt und eingebracht, und Eingaben zur Präzisierung der EU4HEALTH Ziele für 2025/2026 vorgetragen.

Spezialambulanzen

Die Klinik für Neurologie bietet, neben der Neuromuskulären Sprechstunden, für ein breites Spektrum an speziellen Sprechstunden.

Dazu gehören die Epilepsie Sprechstunde, die Schwindel Sprechstunde, Sprechstunde Parkinson und Bewegungsstörungen, Neurovaskuläre Sprechstunde, Neuroonkologische Sprechstunde, Neuroimmunologische Sprechstunde, Neurogenetik und seltene Erkrankungen Sprechstunde zusammen mit dem ZSE, Botulinumtoxin-Sprechstunde, die Demenz Sprechstunden, Sprechstunde bei Psychogenen Bewegungsstörungen und die Interdisziplinäre Ataxie Sprechstunde.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Im Jahr 2024 fanden diverse Fortbildungen, unter anderen zu den Themen "Myasthenie: Neue Diagnostik und Therapien", "ALS: Rolle von Biomarkern und neue Therapien" und "ALS/SMA: Neue Erkenntnisse zu den Ursachen von Motoneuronerkrankungen", statt.

Auch gab es Veranstaltungen zu neuen Versorgungskonzepten bei neuromuskulären Erkrankungen und Verbesserung der physiotherapeutischen Versorgung durch harmonisierte Dokumentation.

Darüber hinaus wurden Fachsymposien bei Fachkongressen veranstaltet, eine Reihe wissenschaftlicher Vorträge geleistet und eine aktive Rolle in der Gestaltung der Therapielandschaft in Form von Expertenbeiträgen insbesondere bei Amyotropher Lateralsklerose und Myasthenia Gravis geleistet.

Netzwerketeiligungen

Das NMZSH ist mit dem Zentrum für seltene Erkrankungen am UKSH, Campus Lübeck, eng verbunden. Es fungiert als Fachzentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen, nimmt regelmäßig an interdisziplinären Fallkonferenzen teil, bietet Konsile für ambulante und stationäre Einrichtungen anderer Träger an und entwickelt regionale Standards zur Diagnostik und Therapie neuromuskulärer Erkrankungen im Raum Schleswig-Holstein.

Das NMZSH ist Mitglied im deutschen MND-NET und im europäischen ENCALIS und TRICALS Netzwerk, wo es in Fachgremien vertreten ist und regelmäßig Daten und Bioproben entsprechend der Einverständniserklärungen der Betroffenen in nationalen und internationalen Kooperationen bearbeitet. Weiterhin ist das NMZSH eng mit dem Exzellenzcluster Precision Medicine in Inflammation (PMI) in Kiel verbunden, wo die Professur von Professor Großkreutz als Sprecher des NMZSH angesiedelt ist.

Prof. Großkreutz arbeitet auf Europäischer Ebene als Vorsitzender der Europäischen ALS Koalition, und ist Mitglied des Exekutivkomitees der MND Interest Group der World Federation of Neurology (WfN).

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

2024 liefen mehrere klinische Studien, in welchen Medikamente zur Behandlung von ALS untersucht werden. Eine war die Himalaya-Studie, eine Phase 2 Studie, die das Medikament SAR443820 untersucht, welches zur Verlangsamung und Stabilisierung des Krankheitsverlaufes bei

ALS beitragen soll. Weitere Studien waren die PTC-Cardinals ALS Studie, eine Phase-II-Studie zur Untersuchung von Wirksamkeit, Sicherheit, Verträglichkeit, Pharmakokinetik (Wechselwirkung zwischen Medikament und Mensch) von PTC857 bei ALS-Patientinnen und Patienten und die ANQUR Studie, eine Phase-I-Studie zur Untersuchung der Sicherheit, Verträglichkeit und Pharmakokinetik von QRL-201 bei ALS-Patientinnen und Patienten.

Zusätzlich zu den Medikamentenstudien wird auch der sinnvolle Einsatz von Hilfsmitteln wissenschaftlich und systematisch begleitet, daher kooperiert der Standort Lübeck mit Ambulanzpartner Soziotechnologie GmbH und unterstützt verschiedene Registerstudien sowie Vorhaben der Versorgungsforschung.

In Kooperation mit der Charité und der Ambulanzpartner Soziotechnologie GmbH finden die Id-ALS Studie zur Identifikation von genetischen Veränderungen in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARD-BP (09/2023 beendet, Probandenziel erreicht), sowie die NF-L Studie zur Untersuchung von Neurofilamenten als Therapie- und Verlaufsmarker bei ALS und als potentiellen Angriffspunkt für Wirksamkeit von Medikamenten, statt.

Am Standort Lübeck werden im Rahmen des ALSMOND-Registers zahlreiche potenzielle Biomarker bei Motoneuronerkrankungen sowie klinische Daten gesammelt und analysiert. Das Register beinhaltet aktuell Datensätze von ca. 180 Betroffenen. Es ist mit einem jährlichen Zuwachs von bis zu 100 neuen Datensätzen zu rechnen.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z.B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u.ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit der DGM, dem Landesverband Schleswig-Holstein und den Diagnosegruppen. Es finden gemeinsame Fortbildungen und Veranstaltungen sowie Besuche der Gesprächskreise statt.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Seit der Berufung von Prof. Großkreutz auf die Präzisionsneurologie der Universität zu Lübeck wurden umfassende Studien zur Identifizierung und Beurteilung von Biomarkern bei Motoneuronerkrankungen fortgeführt und in Lübeck etabliert. Grundlage für diese Biomarkerstudien bildet das seit 16 Jahren aufgebaute Register bei Motoneuronerkrankungen in Jena, Thüringen, das neben laufenden klinischen Beobachtungen umfangreich Biomaterialien, darunter Liquor, Plasma, Serum sowie mononukleäre Zellen des peripheren Blutes (PBMCs) integriert. Diese Strategie wurde seit 2021 in Lübeck als zweite unabhängige Validierungskohorte fortgeführt. 2024 wurde zusätzlich die Entnahme und Untersuchungen von Hautbiopsien bei ALS-Patient*innen am Standort Lübeck vorange-trieben.

Die Forschung und die Studien auf diesem Gebiet liefen schon 2022 an. Nähere Infos dazu finden Sie im Jahresbericht 2022 der DGM.

Erwähnenswertes

2024 bauten die zwei Patientenlotsinnen der DGM, Hanna Stüber und Jenny Bachnach, das Netzwerk des NMZSH weiter aus. Sie kümmern sich um die Belange unserer Patientinnen und Patienten im Neuromuskulären Zentrum Schleswig-Holstein am Standort Lübeck. Für das nächste Jahr sind verschiedenen Maßnahmen geplant, um die Sichtbarkeit und Fähigkeiten des NMZSH für Patientinnen und Patienten zu steigern, Ansprechpartner im Gesundheitswesen zu identifizieren und Anmelde- und Behandlungsprozesse patientenfreundlicher zu gestalten.

Publikationen

1. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC. Effects of tofersen treatment in patients with <i>SOD1</i>-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *EClinicalMedicine*. 2024 Feb 15;69:102495. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102495.

2. Genge A, Cedarbaum JM, Shefner J, Chio A, Al-Chalabi A, Van Damme P, McDermott C, Glass J, Berry J, van Eijk RPA, Fournier C, Grosskreutz J, Andrews J, Bertone V, Bunte TM, Couillard M, Cummings C, Kittle G, Polzer J, Salmon K, Straub C, van den Berg LH. The ALSFRS-R Summit: a global call to action on the use of the ALSFRS-R in ALS clinical trials. *Amyotroph Lateral Scler Fron-*

totemporal Degener. 2024 May;25(3-4):382-387. doi: 10.1080/21678421.2024.2320880. Epub 2024 Feb 23.

3. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9.

4. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol.* 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204. Epub 2024 Jan 19.

5. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J, Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinvelde VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körtvélyessy P, Maier A. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379.

6. Dharmadasa T, Pavey N, Tu S, Menon P, Huynh W, Mahoney CJ, Timmins HC, Higashihara M, van

den Bos M, Shibuya K, Kuwabara S, Grosskreutz J, Kiernan MC, Vucic S. Novel approaches to assessing upper motor neuron dysfunction in motor neuron disease/amyotrophic lateral sclerosis: IFCN handbook chapter. *Clin Neurophysiol.* 2024 Jul;163:68-89. doi: 10.1016/j.clinph.2024.04.010.

7. Taş G, Westerdijk T, Postma E; Project MinE ALS GWAS Consortium; Veldink JH, Schönhuth A, Balvert M. Computing linkage disequilibrium aware genome embeddings using autoencoders. *Bioinformatics.* 2024 Jun 3;40(6):btac326. doi: 10.1093/bioinformatics/btac326.

8. Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2025 Feb;26(1-2):162-171. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131.

9. Habib AA, Sacconi S, Antonini G, Cortés-Vicente E, Grosskreutz J, Mahuwala ZK, Mantegazza R, Pascuzzi RM, Utsugisawa K, Vissing J, Vu T, Wiendl H, Boehnlein M, Greve B, Woltering F, Bril V. Efficacy and safety of rozanolixizumab in patients with muscle-specific tyrosine kinase autoantibody-positive generalised myasthenia gravis: a subgroup analysis of the randomised, double-blind, placebo-controlled, adaptive phase III MycarinG study. *Ther Adv Neurol Disord.* 2024 Sep 12;17:17562864241273036. doi: 10.1177/17562864241273036.

10. Kvant A, Rangaswamy N, Holopigian K, Watters C, Jennings N, Liew MSH, Bigelow C, Grosskreutz C, Burstedt M, Venkataraman A, Westman S, Geirsdotir A, Stasi K, André H. Interim

safety and efficacy of gene therapy for RLBP1-associated retinal dystrophy: a phase 1/2 trial. *Nat Commun.* 2024 Sep 10;15(1):7438. doi: 10.1038/s41467-024-51575-4.

11. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1.

12. Whelan J, Green J, Burstedt M, Greco E, Ni X, Spera C, Mullins A, Deslandes JY, Su Z, Wald M, Grosskreutz CL, Normand G, Charil A, Lu D, Stasi K, Holopigian K. Patient-Reported Outcomes in RLBP1 Retinal Dystrophy: Longitudinal Assessment in a Prospective Natural History Study. *Transl Vis Sci Technol.* 2024 Nov 4;13(11):16. doi: 10.1167/tvst.13.11.16.

13. Aust E, Graupner ST, Günther R, Linse K, Joos M, Grosskreutz J, Prudlo J, Pannasch S, Hermann A. Impairment of oculomotor functions in patients with early to advanced amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol.* 2024 Jan;271(1):325-339. doi: 10.1007/s00415-023-11957-y.

14. Spittel S, Meyer T, Weyen U, Grehl T, Weydt P, Steinbach R, Petri S, Baum P, Metelmann M, Sperfeld AD, Kettemann D, Norden J, Rödiger A, Ilse B, Grosskreutz J, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A. User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic

lateral sclerosis: a multicenter observational study. *Neurol Res Pract.* 2024 Aug 23;6(1):42. doi: 10.1186/s42466-024-00342-3.

15. Parnianpour P, Steinbach R, Buchholz IJ, Grosskreutz J, Kalra S. T1-weighted MRI texture analysis in amyotrophic lateral sclerosis patients stratified by the D50 progression model. *Brain Commun.* 2024 Nov 5;6(6):fcae389. doi: 10.1093/braincomms/fcae389.

Fachgebiet und Standort

Neurozentrum, Klinik für Neurologie
Rosalind-Franklin-Straße 10
24105 Kiel

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das neuromuskuläre Zentrum des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein Campus Kiel besteht seit 2019 und hat erstmals im Januar 2021 das Gütesiegel der DGM erhalten. Im November 2021 erweiterte sich das neuromuskuläre Zentrum in das NMZ Schleswig-Holstein mit den Standorten Kiel und Standort Lübeck (Sprecher: Prof. Dr. Julian Großkreutz, stellv. Sprecherin: Frau Dr. Meike Steinbach).

Das NMZ UKSH Standort Kiel bietet jeweils Dienstag eine Spezialsprechstunde an, in der Patientinnen und Patienten mit Muskel-, Nerv- und Motoneuronerkrankungen behandelt werden.

Zudem besteht die Möglichkeit zur erweiterten Diagnostik oder Therapieverlaufskontrollen (z. B. bei Risdiplamtherapie) Patientinnen und Patienten in die neuromuskuläre Tagesklinik aufzunehmen. Für Infusionsbehandlungen autoimmunologisch bedingter muskulärer Erkrankungen wie Myositiden oder der Myasthenia gravis steht unsere neuroimmunologische Tagesklinik zur Verfügung.

Geleitet wird die Ambulanz für Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Funktionsoberärztin Frau Dr. Meike Steinbach sowie dem Neurogenetiker Herrn Prof. Dr. Dr. Gregor Kuhlenbäumer und Funktionsoberärztin Frau Dr. Stefanie Rehm, Leiterin der Elektrophysiologie.

Leider ist Frau Dr. Tomforde dieses Jahr aus der neuromuskulären Ambulanz ausgeschieden, eine personelle Aufstockung der neuromuskulären Ambulanz für 2025 ist in Aussicht gestellt.

Es besteht eine sehr gute Vernetzung mit den Neuroimmunologen unserer Klinik, darüber hinaus besteht eine enge Kooperation mit der Klinik für Neuroradiologie, Pneumologie, Kardiologie, Rheumatologie, Neurochirurgie sowie dem Institut für Humangenetik des UKSH Campus Kiel und der Klinik für Neuropathologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf.

Das neuropädiatrische neuromuskuläre Zentrum wird durch Herrn Professor Andreas van Baalen und Frau Dr. Nadine Vogt geleitet. Eine Transitionssprechstunde wurde 2023 gestartet und es finden regelmäßige Treffen alle 3 Monaten statt.

Es besteht eine sehr enge Verzahnung mit dem Standort Lübeck des Neuromuskulären Zentrums unter der Leitung von Herrn Professor Großkreutz mit wöchentlichen bis zweiwöchentlichen Video- oder Telefonkonferenzen.

Durch die enge Zusammenarbeit ist es möglich, den an amyotropher Lateralsklerose erkrankten Patientinnen und Patienten eine Teilnahme an pharmakologischen Studien im UKSH zu ermöglichen, da dort über die Neuromuskuläre Ambulanz bzw. Tagesklinik Studienteilnahmen (siehe Bericht des NMZ S.-H. Standort Lübeck) angeboten und koordiniert werden. Auch die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Tofersen bei Vorliegen einer SOD1-Mutation erfolgt im Standort Lübeck.

Zusätzlich ist das Neuromuskuläre Zentrum Standort Kiel Teil des seit 2024 etablierten Zentrums für seltene neurologische Erkrankung (ZSNE) des UKSH Campus Kiel, welches durch Herrn Oberarzt Dr. Tim Rattay geleitet wird. In diesem Rahmen finden wöchentliche Fallkonferenzen, jeweils montags statt.

Wir nehmen an der Registerstudie SMARTcare teil, so dass alle von uns betreuten SMA-PatientInnen in die Studie eingeschlossen werden. SMA-Patientinnen und Patienten mit Spinraza-Einnahme würden dies weiterhin Rahmen eines kurzen stationären Aufenthaltes erhalten, die Begleitung der SMA-Patientinnen und -Patienten mit Risdiplam erfolgt im tagesklinischen Setting.

Zusätzlich sind wir als Mitglieder bei Ambulanzpartner angebunden, worüber die Versorgung der ALS-Patientinnen und -Patienten mit Hilfs- und Heilmitteln optimiert wird.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Neuropädiatrie Campus Kiel
Arnold-Heller Straße 3
24105 Kiel
nadine.vogt@uksh.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Um eine professionelle, multidisziplinäre Betreuung von neuromuskulären Patienten sicherzustellen, bieten wir im Neuromuskulären Zentrum der Neuropädiatrie im UKSH am Campus Kiel eine tägliche neuromuskuläre Sprechstunde für Kinder- und Jugendliche an. Durch gut etablierte Kooperation mit verschiedenen Fachgebieten wie Kinderkardiologie, Kinder-Gastroenterologie, Kinder-Rheumatologie, Kinderchirurgie, Kinderorthopädie, wird umfangreiche Diagnostik und Therapie ermöglicht.

Umfangreiche molekulargenetische Diagnostik (inkl. Exom- und Genomanalysen) werden über das Institut für Humangenetik ermöglicht. Eine molekulargenetische Aufklärung kann in diesem Zusammenhang gemeinsam mit den Genetikern erfolgen.

Erforderliche Untersuchungs- und Behandlungsverfahren wie neurophysiologische Diagnostik (durch Kooperation mit der Neurologie), radiologische und molekulargenetische Diagnostik können eingeleitet werden. Über die Kinderklinik II Klinik für Neonatologie, Pulmologie und Neuropädiatrie (Kinderklinik II) des UKSH am Campus Kiel können ambulante, teilstationäre und stationäre Behandlungen (z. B. immunsuppressive Therapien, nächtliche CO₂-Messungen mit Evaluation und Anpassung

nicht-invasiver Heimbeatmung) organisiert und deren gesamtes diagnostische Angebot genutzt werden. Zudem können in der neuromuskulären Sprechstunde regelmäßige interdisziplinäre Verlaufskontrollen mit pulmonalen, radio- und neuroradiologischen Untersuchungen eingeleitet werden.

Im Rahmen der neuromuskulären Sprechstunde arbeiten Ärztinnen, Ärzten, Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten eng zusammen. Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten ermöglichen eine sinnvolle Hilfsmittelberatung. Weitere Beratungs- und Betreuungsangebote stehen durch Kinderpsychologinnen und -Psychologen, Ernährungsberaterinnen und -berater im Rahmen des Sozialpädiatrischen Zentrums zur Verfügung. Die Sozialberatung ermöglicht verschiedenste Aspekte: Beratung von Patienten und Familien bei sozialrechtlichen und administrativen Problemen, Beratungsgespräche zur menschlichen und seelischen Unterstützung sowie Krisenbewältigung im Rahmen der Primärdiagnostik und im Verlauf der Erkrankung.

Kooperationspartner

Diagnostisch besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Neuromuskulären Zentrum der Abteilung für Neuropädiatrie der Kinderklinik I des Universitätsklinikums Essen (Stellvertr. Direktorin Prof. Dr. U. Schara-Schmidt), zum Beispiel im Falle einer Muskelbiopsie mit feingeweblicher Beurteilung des Muskels.

Eine enge Kooperation besteht mit der Klinik für Neurologie am Campus Kiel (Direktorin Prof. Berg; Dr. Steinbach). In diesem Rahmen wird die Ermöglichung

einer guten Transition geschaffen. Die Klinik für Radiologie und Neuroradiologie am Campus Kiel (Leiter Prof. Dr. Jansen) bietet neben der MRT der Muskulatur modernste bildgebende Verfahren an. Die Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie am Campus Kiel (Prof. Dr. Moradi) beinhaltet gängige orthopädische Verfahren.

Die kardiologische Diagnostik und Therapie werden im Rahmen der neuromuskulären Sprechstunde von der Klinik für angeborene Herzfehler und Kinderkardiologie am Campus Kiel (Direktor Prof. Dr. Uebing) durchgeführt.

Eine enge Zusammenarbeit wird mit dem Institut für Humangenetik (Direktor Prof. Dr. Spielmann; Prof. Caliebe) gepflegt.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Regelmäßige interdisziplinäre Zentrumsbesprechung mit der Klinik für Neurologie des Campus Kiel.
- 10. Kieler Pädiatrietag (Vortrag Muskuläre Hypotonie im Kindesalter durch Dr. Vogt) 23.03.2024
- Jahrestagung Norddeutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin in Kiel (Vortrag Therapieoptionen Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter: "Licht am Horizont?", durch Dr. Vogt), April 2024
- RG-Digital Pädiatrie. Vortrag: Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter, Dr. Vogt

Neuromuskuläres Zentrum Stuttgart-Tübingen

Sprecher NMZ und Klinik:

Prof. Dr. A. Lindner

Ärztl. Direktor der Klinik für Neurologie

Marienhospital Stuttgart

Böheimstraße 37, 70199 Stuttgart

T 0711 64892481, F 0711 6489 2482

Alfred.Lindner@vinzenz.de

Stellvertretender Sprecher:

Prof. Dr. A. Grimm,

Stellv. Ärztl. Direktor der Klinik für

Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie
Universitätsklinikum Tübingen

Hoppe-Seyler-Straße 3, 72076 Tübingen

T 07071 2982342

alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Ansprechpartner Neuropädiatrie

Standort Tübingen:

Dr. med. V. Horber

Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendmedizin Tübingen

Am **Marienhospital Stuttgart** sind alle für die Diagnostik und Therapie neuromuskulärer Krankheiten erforderlichen Abteilungen wie Endokrinologie, Kardiologie, Pulmologie, Beatmung und Schlaflabor, Rheumatologie mit klinischer Immunologie, HNO-Heilkunde, Phoniatrie und Logopädie sowie Physiotherapie und Ergotherapie unter einem Dach vorhanden, so dass kurze Wege bestehen und dadurch die Patienten umfassend interdisziplinär betreut werden können. Bei schweren Krankheitsverläufen steht eine eigene und eine anästhesiologisch geführte Intermediate-Care-Station sowie operativ und konservativ geführte Intensivstationen zur Verfügung.

Im Schwerpunkt Nephrologie (Dr. S. Maus) werden häufig Patienten behandelt, bei denen der Verdacht auf Nierenschädigung besteht. Auch bei komplexen neurologischen und rheumatologischen Erkrankungen ist das neuromuskuläre Zentrum als „Schnittstellenfach“ gefragt. Außerdem werden Dialysen durchgeführt und Patienten vor und nach einer Nierentransplantation versorgt. Zudem besteht eine große Expertise bei Plasmaphereseverfahren. Insgesamt verfügt diese Abteilung über zehn stationäre Betten. Invasive immunmodulatorische Verfahren, wie z. B. Immunapherese können auch auf der Intensivstation unserer Klinik für Innere Medizin I (Prof. Dr. M. Kellerer) durchgeführt werden. Weiter ausgebaut werden konnte die nicht invasive Heimbeatmung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen durch die pneumologische Abteilung im Hause (Dres. Reinecke und Glockner).

Eine weitere wichtige Einrichtung im Marienhospital sind die Palliativstationen. Hier werden nicht nur onkologische Patienten in einem weit fortgeschrittenen Krankheitsstadium betreut, sondern auch Patienten mit fortgeschrittenen neuromuskulären Erkrankungen, insbesondere ALS. Für die ganzheitliche Betreuung der Schwerkranken wie auch ihren nächsten Angehörigen steht ein geschultes Team von Ärzten, Pflegekräften, Psychologen, Theologen, Sozialpädagogen, Krankengymnasten, Diätberatern sowie Musik-, Kunst- und Maltherapeuten zur Verfügung. In Kooperation mit der anästhesiologischen Klinik im Hause (Ärztlicher Direktor Prof. Dr. R. Schmidt) ist eine Schmerzambulanz (Leitung: Frau T. Meireles Parente Widmaier) etabliert, bei der neben medikamentös invasiven Ver-

fahren auch nach Indikation und mit Erfolg Akupunkturbehandlungen zum Einsatz kommen.

In den neuromuskulären Sprechstunden der Neurologischen Klinik werden Diagnostik und Behandlung, regelmäßige Verlaufuntersuchungen und gegebenenfalls stationäre Aufnahmen koordiniert mit dem Ziel der langfristigen Betreuung. Hier stehen alle modernen neurophysiologischen und neuroradiologischen Methoden und Laboruntersuchungen zur Verfügung. Es werden regelmäßig auch zur Qualitätssicherung neurophysiologischer Methoden Fortbildungsveranstaltungen durchgeführt. In Zusammenarbeit mit der Klinik für Plastische Chirurgie (Ärztlicher Direktor Univ.-Doz. Dr. univ. T. Schoeller) werden Muskel- und Nervenbiopsien durchgeführt, die im Muskellabor (PD Dr. rer. nat. A. Ebrahimi) des Instituts für Pathologie und Neuropathologie (Ärztliche Leitung Prof. Dr. M. Neumann) der Universität Tübingen begutachtet werden. Histopathologische Fallkonferenzen zur Besprechung interessanter Fälle, Biopsiebefunde und Differentialdiagnose werden fünfmal pro Jahr im Marienhospital mit Vertretern aller am Neuromuskulären Zentrum beteiligten Fachabteilungen abgehalten.

In den letzten Jahren hat sich zudem ein reger klinischer und teilweise wissenschaftlicher Ausbau in Kooperation mit der Klinik für Neurologie, Neurophysiologie und Frührehabilitation und Schlafmedizin am Klinikum Christophsbad Göppingen (Oberarzt Dr. C. Rau).

Eine genetische Beratung und Diagnostik ist bei Dr. Hans-Jürgen Pander, Ärztlicher

Leiter, Institut für Klinische Genetik, Klinikum Stuttgart-Olgahospital/Frauenklinik möglich. Ebenso besteht Kontakt zum Institut für Humangenetik der Universität Würzburg (Leitung: Prof. Dr. med. Thomas Haaf). Aus unserer Klinik werden regelmäßig wissenschaftliche Beiträge publiziert (Poster auf der DGN, Fachzeitschriften) sowie Vorträge (z. B. im Rahmen des jährlichen Medizin-Kongresses, Stuttgart-Messe) und Fortbildungsveranstaltungen (u. a. bei verschiedenen Selbsthilfegruppen) durchgeführt. Unsere Neurologische Klinik ist Kooperationspartner des ALS-Registers in der Region Schwaben (Universitätsklinikum Ulm).

Es besteht ein enger Kontakt und regelmäßiger Austausch mit der seit langem bestehenden Muskelsprechstunde in der **pädiatrischen Neurologie des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin Olgahospital am Klinikum Stuttgart** (Ärztlicher Direktor Prof. Dr. M. Blankenburg). Hier werden Kinder und Jugendliche mit dem gesamten Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen ambulant und stationär betreut. Es werden alle Untersuchungen durchgeführt, die bei Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen notwendig sind. Dazu gehören Elektromyographie, Neurographie, evozierte Potentiale, Labor-, Stoffwechseldiagnostik, Nerven- und Muskelsonographie, -MRT und -Biopsie sowie Genetik in enger Zusammenarbeit mit dem Radiologischen Institut (ÄD PD Dr. v. Kalle), dem Institut für Klinische Genetik (Dr. H.-J. Pander) am Olgahospital sowie dem Institut für Pathologie und Neuropathologie der Universitätsklinik Tübingen (PD Dr. rer. nat. A. Ebrahimi).

Neben medikamentösen Therapieverfahren (u. a. Steroide und Ataluren bei DMD, Spinraza und Risdiplam bei SMA) werden alle physikalischen Behandlungen (Krankengymnastik, Ergotherapie, Logopädie), Ernährungsberatung sowie die psychologische- und soziale Beratung auf der neuropädiatrischen Station (MA41) in enger Zusammenarbeit mit dem Therapiezentrum (Leitung Ursula Banzhaf) durchgeführt. Ein Schwerpunkt ist die Diagnostik und Therapie von (schlafbezogenen) Atemstörungen im Schlaflabor (OÄ Dr. S. Braun, OA Dr. C. Reihle) und chronischen Schmerzen im Kinderschmerz-zentrum Baden-Württemberg (multimodale Schmerztherapie). Study Group Teilnahme am SMARt CARE-Register (Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie).

Für die Hilfsmittelbehandlung besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem SPZ (ÄD Dr. Oberle) und für die orthopädische Betreuung mit der Orthopädischen Klinik im Olgahospital (ÄD Prof. Dr. Wirth). Die Einleitung bzw. Überprüfung einer nicht-invasiven Beatmung sowie die kardiologische Therapie erfolgt in Kooperation mit der Abteilung für pädiatrische Kardiologie und Pulmologie (OA Dr. Ocker, ÄD Dr. Uhlemann). Bei Myositis besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Pädiatrische Rheumatologie (OA Dr. Hospach) und für die Plasmapherese bei Autoimmunneuropathien mit der Nephrologie (PD Dr. Bald) des Olgahospitals. Bei Bedarf hilft das psychosoziale Team (Psychologin, Sozialarbeiterin, Krankenhausschule) bei der Integration muskelkranker Kinder im Alltag. Falls erforderlich, wird eine häusliche Mitbetreuung durch einen ambulanten

Kinderkranken-intensivpflegedienst durch die Casemanagerin eingeleitet.

Neuromuskuläre und PNP-Sprechstunde der Erwachsenenneurologie in Tübingen:

In der Muskelsprechstunde der Neurologischen Universitätsklinik Tübingen wird bei Erwachsenen das gesamte Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen interdisziplinär diagnostiziert und betreut. Eine neuromuskuläre Sprechstunde wird unter oberärztlicher Supervision von Prof. Dr. Alexander Grimm angeboten. Neben einer neuromuskulären Sprechstunde, die von Dr. Martin, Dr. Winter und Dr. Gasimli und Dr. Kneer betreut werden, existiert seit Anfang 2016 eine Polyneuropathiesprechstunde, die ebenso von Prof. Dr. Grimm, Dr. Winter, Dr. Kneer, Dr. Gasimli, Dr. Breu betreut wird. Zudem ist dieses Team für die Transition der ursprünglich in der Pädiatrie behandelten jungen Erwachsenen (ab 18 Jahren) zuständig, wenn diese zur jährlichen Kontrolluntersuchung in die Erwachsenenneurologie überwechseln. Das Klinikum verfügt über sämtliche diagnostische Möglichkeiten (Neurophysiologie, Nerven- und Myosonographie, MRT, bioptische Aufarbeitung, Lungenfunktionslabor, Schlaflabor, kardiologische und orthopädische Diagnostik sowie Gastroenterologie). Eine enge Zusammenarbeit/Austausch besteht daneben u.a. mit dem Institut für Pathologie und Neuropathologie (mit Fallkonferenzen) und dem Institut für Medizinische Genetik des Universitätsklinikums. Darüber hinaus besteht eine gute Kooperation mit den Kolleginnen der neuropädiatrischen Sprechstunde. Wissenschaftlich liegt ein Schwer-

punkt der Abteilung in neuromuskulärer Bildgebung mittels hochauflösenden Ultraschalls bei Neuropathien und Myopathien von Erwachsenen und Kindern.

Seit 2024 gibt es auch wieder eine Myastheniesprechstunde am UKT, geführt von Prof. Grimm, Dr. Stahl, Fr. Dr. Breu und Dr. Gaimli

Interdisziplinäres Zentrum Nervenverletzung bei Erwachsenen und Kindern in Tübingen:

Seit 2017 besteht das gemeinsame „Nervenboard“ der Klinik und Poliklinik für Neurologie (Prof. Dr. Grimm, Dr. Winter, Dr. Stahl und Dr. Männlin, PA Wittlinger), Neurochirurgie (Prof. Dr. Schuhmann, Dr. Hurth) und der BGU Tübingen (Prof. Dr. Daigeler, PD Dr. Kolbenschlag und Mitarbeiter) sowie der Neuroradiologie (Dr. Lindig) zur interdisziplinären wissenschaftlichen und patientenbezogenen Besprechung diffiziler neuromuskulärer Kasuistiken. In diesem Board können auch Patienten anderer Kliniken mit schwierigen Nervenkasuistiken nach Voranmeldung (T 07071 29 80423 oder -68279) besprochen werden. Das Board findet ein- bis zweimal monatlich je nach Anmeldungen statt. Interdisziplinäre Besprechungen mit Neuropädiatrie, KollegInnen aus der Genetik und Neuropathologie finden einmal monatlich nach Absprache (i.d.R. erster Dienstag im Monat) zur Besprechung komplexer Patientinnen und Patienten sowie neuer Therapieverfahren statt.

Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen in Tübingen:

An der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung für Neuropädiatrie, Allgemeinpädiatrie, Diabetologie, Endokrinologie, Sozialpädiatrie, Ärztlicher Direktor Prof. Dr. H. Rosewich, werden ambulant und stationär Kinder und Jugendliche mit dem gesamten Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen unter Berücksichtigung der Gesamtentwicklung interdisziplinär diagnostiziert und betreut. Das Einzugsgebiet ist groß (Südwest- und Nordwestdeutschland einschließlich Bodenseegebiet; Nordschwarzwald).

Ambulant werden die Patientinnen und Patienten in der neuromuskulären Sprechstunde am SPZ (Sozialpädiatrisches Zentrum) von Dr. med. V. Horber, Dr. med. H. Küpper und Dr. med. D. Fütterer gemeinsam mit der Physiotherapeutin Frau Roland-Schäfer (Mitglied im Arbeitskreis Physiotherapie der DGM) diagnostisch und therapeutisch betreut. Nerven- und Myosonographie wird in der Muskelsprechstunde durch Frau Dr. Küpper durchgeführt. Die interdisziplinäre stationäre Betreuung einschließlich Schlaflabor und Einleitung/Optimierung einer nicht-invasiven Beatmung erfolgt auf der neuropädiatrischen Station 12 der Kinderklinik.

Die Klinik ist offiziell ein Behandlungs- und Beratungszentrum für Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) und zertifiziertes Zentrum für Gentherapie bei SMA. Das ganze Spektrum der medikamentösen Therapien für SMA wird angeboten. Mit Einführung des Neugeborenen-Screenings auf SMA im Oktober 2021 kann eine präsymptomatische Therapie umgesetzt werden. Die intrathekale Therapie mit

Nusinersen (Spinraza®) wird auf den neuropädiatrischen Stationen 12 und 13 durchgeführt. Seit 2020 wird die Genersatztherapie mit Onasemnogen-Abeparovoc (Zolgensma®) auf der neuropädiatrischen Station 12 durchgeführt. Die Behandlung wird im SMARtCARE-Register dokumentiert.

Die Kinderklinik (Sonographie, Lungenfunktionslabor, Schlaflabor, Kardiologie und Gastroenterologie) sowie kooperierende Abteilungen des UKT (Neurophysiologie und Nervensonographie, Prof. Dr. Grimm), MRT, Analyse diagnostischer Nerven- und Muskelbiopsien (PD Dr. Azadeh Ebrahimi) verfügen über sämtliche bei neuromuskulären Erkrankungen notwendigen diagnostischen Möglichkeiten. Orthopädische Fragestellungen bei neuromuskulären Erkrankungen werden in einem multiprofessionellen Setting (Physiotherapie, Neuropädiater, Kinderorthopäde als externer Konsiliar) bearbeitet. Bei Ernährungsschwierigkeiten werden die Patientinnen in Patienten durch Logopädie und Diätassistentinnen beraten. Somit ist die Behandlung mit spezieller Expertise im ärztlichen und pflegerischen Bereich vor Ort in einem Haus. Zusätzlich steht eine Beratung und Betreuung durch das psychosoziale Team (Psychologin, Sozialarbeiterin) und eine gute Zusammenarbeit mit den Lehrern der Klinikschule, die bei Bedarf auch Kontakt zu den Lehrern vor Ort aufnehmen, zur Verfügung.

Neuere diagnostische und therapeutische Möglichkeiten

Neuropädiatrie:

- Anwendung aller medikamentöser Therapien bei spinaler Muskelatrophie: Nusinersen (Spinraza®), Genersatztherapie mit Onasemnogen Abeparovoc (Zolgensma®, nur Standort Tübingen, Neuropädiatrie), Risdiplam (Evrysdi®)
- Anwendung Enzymersatztherapie bei M. Pompe

Reguläre Fallkonferenzen

- Muskelboard Tübingen: interdisziplinäre monatliche Fall- und Strukturbesprechung, erster Dienstag im Monat). Die Vorbereitung einer strukturierten Transition ist hier ein Schwerpunkt. Teilnehmer: Neuropädiatrie, Neurologie, Institut für Pathologie, Institut für medizinische Genetik
- ZSNE, monatliche Konferenzen (letzter Dienstag im Monat). Teilnehmer: Neuropädiatrie, Neurologie, Institut für medizinische Genetik
- Mito-Treff alle zwei Monate: mitochondrialen Fallkonferenzen mit Prof. Freisinger, Mitochondriopathie-Experte. Teilnehmer: Neuropädiatrie, Neurologie, pädiatrische Gastroenterologie, Institut für medizinische Genetik, Prof. Freisinger.

Fortbildungsveranstaltungen

Regelmäßige Nerven- und Muskelultraschallseminare nach DEGUM-Richtlinien finden in Tübingen unter Leitung von Prof. Dr. Grimm (stellvertretender DEGUM-Vorsitzender der Sektion Neurologie).

T

angungen

Klinisch-wissenschaftlich:

- 50 Jahre Neuropädiatrie Tübingen am 16.05.2024 mit Vorträgen aus dem neuromuskulären Bereich (Dr. N. Kaiser)
- GNP Stuttgart 2024, (Poster Dr. H. Küpper und Dr. V. Horber)

Patientenbezogen:

- SMA Sommerfest am 13.07.2024
- Sporttag für Patienten des sozialpädiatrischen Zentrums am 12.09.2024

Studienaktivitäten/Teilnahme

Patientenregister – Standort Tübingen

- SMARtCare: Longitudinale Datensammlung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie. Ansprechpartner für pädiatrische Patienten: Dr. med. V. Horber, Ansprechpartner für erwachsene Patientinnen und Patienten: Dr. med. P. Martin
- Konsortialprojekt INTEGRATE ATM INTEGRATE steht für integrierte Versorgung neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment, Gentherapeutika, Registeretablierung, Verbesserung von Arzneimittelsicherheit und Therapiepfaden sowie Erstattungsmodellen. Förderung: Gesamtprojekt wird über 4 Jahre ab dem 01.12.2022 aus dem Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) gefördert. Konsortialführung durch das Universitätsklinikum Heidelberg. Ansprechpartner für den Bereich Gentherapie bei spinaler Muskelatrophie: Dr. med. V. Horber
- IIT/Teilnahme an medikamentenbasierten Studien Erwachsene zum Thema Myasthenia gravis, CIDP, MMN, Myositiden (u.a. Komplementinhibitoren, FcRn-Modulatoren, Immunglobuline), detaillierte Information auf Nachfrage,

Ansprechpartner: Prof. Dr. A. Grimm

- Teilnahme am Härtefallprogramm Givivostat für Muskeldystrophie Duchenne

Publikationen

1. Finsel J, Rosenbohm A, Peter R, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Nägele A, Sommer N, Lindner A, Rothenbacher D, Ludolph A, Nagel G, Lul D. Coping as a resource to allow for psychosocial adjustment in fatal disease; results from patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Frontiers in Psychology*. 04 April 2024 DOI 10.3389/fpsyg.2024.1361767.

2. Tutelman P, MacKenzie N, Chambers C, Coffman S, Cornelissen L, Cormier B, Higgins K, Phinney J, Blankenburg M, Walker S. Quantitative sensory testing for assessment of somato-sensory function in children and adolescents: a scoping review. *Review Pain Rep*. 2024 Apr 3;9(3):e1151. Doi: 10.1097/PR9.0000000000001151.

3. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS Registry Swabia Study Group. Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol*. 2024 Dec;96(6):1040-1057. doi: 10.1002/ana.27054. Epub 2024 Aug 23. PMID: 39177232.

4. 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; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene asepavovec 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. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.

5. 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, Kölbl 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.

6. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A;

SMARTCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

7. Albuaïnain F, Shi Y, Lor-Zade S, Hüffmeier U, Pauly M, Reis A, Faivre L, Maraval J, Bruel AL, Them FTM, Haack TB, Grasshoff U, Horber V, Schot R, van Slegtenhorst M, Wilke M, Barakat TS. Confirmation and expansion of the phenotype of the TCEAL1-related neurodevelopmental disorder. *Eur J Hum Genet.* 2024 Mar;32(3):350-356. doi: 10.1038/s41431-023-01530-6. Epub 2024 Jan 10. PMID: 38200082; PMCID: PMC10923854.

8. Nerve ultrasound helps to distinguish CIDP patients with diabetes from patients with diabetic polyneuropathy. Heiling B, Kneer K, He W, Lehmann T, Müller N, Kloos C, Grimm A, Axer H. *Sci Rep.* 2024 Dec 16;14(1):30504. doi: 10.1038/s41598-024-82235-8.

9. Myositis -specific and -associated antibodies in neurological disorders - A retrospective study of 727 patients. Kleiser B, Hoffmann D, Kowarik MC, Dubois E, Armbruster M, Grimm A, Marquetand J. *J Neurol Sci.* 2024 Nov 15;466:123213. doi: 10.1016/j.jns.2024.123213. Epub 2024 Sep 3.

10. Anti-sulfatide antibodies in neurological disorders: should we test? Kleiser B, Giesche N, Kowarik MC, Dubois E, Armbruster M, Grimm A, Marquetand J. *J Neurol.* 2024 Dec;271(12):7613-7618. doi: 10.1007/s00415-024-12668-8. Epub 2024 Sep 3.

11. Risk factors for nonidiopathic and idiopathic facial nerve palsies: findings of a retrospective study. Kirchgässner M, Böhm-Gonzalez S, von Fraunberg J, Kleiser B, Liebe S, Kessler C, Sulyok M, Grimm A, Marquetand J. *BMC Neurol.* 2024 Jul 26;24(1):259. doi: 10.1186/s12883-024-03771-4.

12. Uncovering sarcopenia and frailty in older adults by using muscle ultrasound-A narrative review. Prell T, Grimm A, Axer H. *Front Med (Lausanne)*. 2024 May 17;11:1333205. doi: 10.3389/fmed.2024.1333205. eCollection 2024.

13. Antiangliocide antibody frequency in routine clinical care settings. Giesche N, Böhm-Gonzalez ST, Kleiser B, Kowarik MC, Dubois E, Stransky E, Armbruster M, Grimm A, Marquetand J. *Eur J Neurol*. 2024 Jul;31(7):e16290. doi: 10.1111/ene.16290. Epub 2024 Mar 31.

14. Neuropathy in ARSACS is demyelinating but without typical nerve enlargement in nerve ultrasound. Kneer K, Straub S, Wittlinger J, Stahl JH, Winter N, Timmann D, Schöls L, Synofzik M, Bender F, Grimm A. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2494-2502. doi: 10.1007/s00415-023-12159-2. Epub 2024 Jan 23.

15. [Interdisciplinary networks in diseases of peripheral nerves-Exemplified by the Tübingen nerve team]. Stahl JH, Winter N, Kolbenschlag J, Lindig T, Schuhmann MU, Wittlinger J, Grimm A. *Nervenarzt*. 2023 Dec;94(12):1081-1086. doi: 10.1007/s00115-023-01560-x. Epub 2023 Oct 23. PMID: 37870583 Review. German.

16. The treatment of peripheral nerve injuries-A task for interdisciplinary cooperation]. Grimm A. *Nervenarzt*. 2023 Dec;94(12):1079-1080. doi: 10.1007/s00115-023-01565-6. Epub 2023 Oct 20.

Neuromuskuläre Zentrum Thüringen

Sprecherin NMZ und Klinik:

Dr. med. Annekathrin Rödiger

*Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum
Jena*

Am Klinikum 1, 7747 Jena

nmz@med.uni-jena.de

https://www.uniklinikum-jena.de/neuro/%C3%84rzte+_Zuweisende/Neurologische+Zentren/Neuromuskul%C3%A4res+Zentrum.html

*Stellvertretender Sprecher NMZ
und Klinik:*

Dr. med. Ralf Husain

*Klinik für Neuropädiatrie,
Universitätsklinikum Jena*

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum Thüringen ist eine interdisziplinäre Einrichtung mit dem Ziel der multidisziplinären Behandlung und Betreuung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Das NMZ Thüringen erstreckt sich über mehrere Standorte. Die Behandlungen umfassen neben ambulanten Muskel- und Spezialsprechstunden in den Bereichen Neurologie, Neuroimmunologie und Neuropädiatrie, die Möglichkeiten einer intensivmedizinischen Betreuung sowie die Kooperationen mit den Fachbereichen Kardiologie, Beatmungsmedizin, Humangenetik, Orthopädie sowie Sozial- und Hilfsmittelberatung. Das Diagnose- und Behandlungsspektrum umfasst u.a. neurologische und neurophysiologische sowie humangenetische Untersuchungstechniken, Muskelfunktionstests, Nervenultraschall/Muskelultraschall, spezielle MRT-Techniken und Muskel- sowie Nervenbiopsien.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie

Jena

Allgemeine Beschreibung des NMZ Jena/Neurologie

In der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikums Jena werden Spezialsprechstunden für neuromuskuläre- und Motoneuronerkrankungen sowie neuroimmunologische Erkrankungen (inkl. Myasthenie, Myositis, CIDP u.a.) angeboten (durch PD Dr. Steinbach, Dr. Rödiger, Dr. Ilse, Dr. Smesny, Dr. Jörk, Dr. Ritter, Dr. Holtz, Fr. Marquardt, Dr. Ceanga, Dr. Schulze-Hartung, Dr. Wickel, Dr. Chung und Dr. Kaiser). Zudem besteht bei Erstdiagnostik, Therapiebeginn oder Verlaufskontrollen (Staging) neben der stationären Abklärung ein interdisziplinäres tagesklinisches oder teilstationäres Setting zur Verfügung. Die Patienten erhalten spezifische Therapiekonzepte einschließlich der medikamentösen Behandlung, supportiven Maßnahmen und fachgerechten Heil- und Hilfsmittelversorgungen sowie die Möglichkeit an Therapie- oder Beobachtungsstudien teilzunehmen. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Planung und Durchführung spezialisierter genetisch basierter Therapien u.a. für Patienten mit spinaler Muskelatrophie oder Amyotropher Lateralsklerose. Hierzu wurden sowohl stationäre als auch tagesklinische und ambulante Strukturen etabliert, um diese Therapien verabreichen zu können und spezielle SOPs erarbeitet, welche dynamisch an die sich in diesem Bereich beständig verändernden Therapiemöglichkeiten angepasst werden können. Übergeordnete

Ziele sind hierbei die Patientensicherheit sowie ein individualisiertes Therapiemonitoring. Des Weiteren wurde mit der Zulassung neuer immunmodulatorischer Therapien für Patienten mit aggraviertem Verlauf einer Myasthenia gravis die Arbeit im Zentrum um einen weiteren Schwerpunkt erweitert. Auch hier werden die gleichen hohen Standards angewandt, welche in SOPs strukturiert und etabliert sind.

Die Anlage transkutane Ernährungssonden mit Nachbetreuung auf der neurologischen Intensivstation, Polysomnographie und Initiierung einer Heimbeatmung ergänzen das stationäre Behandlungsangebot. Weiterhin wurde die fachspezifische Versorgung mit Hilfs- und Heilmitteln durch die Zusammenarbeit mit AmbulanzPartner optimiert (www.ambulanzpartner.de). Persönliche Koordinatoren erleichtern hierbei den Patienten die Versorgung mit geeigneten Hilfsmitteln, Heilmitteln, Medikamenten und Pflege. Für die individuelle Versorgung werden hierzu spezialisierte Therapeuten, Sanitätshäuser und Ärzte vernetzt. Der Vorteil liegt vor allem in der transparenten Dokumentation, die es erlaubt alle versorgungsrelevanten Informationen und Dokumente zwischen Versorgungspartnern, medizinischen Partnern und Patient online zu verfolgen. Das Angebot wird nicht zuletzt durch eine APP-basierte Option für Patienten beständig modernisiert, die nachweislich eine Bereicherung der Kommunikation zwischen Patient und Versorgungspartnern darstellt (Meyer et al, 2022). Durch unsere Patientenkoordinatorin Frau Barbara Wolfram steht unseren Patienten eine direkte und konstante Ansprechperson unterstützend zur Seite. Frau Wolfram ist Vermittlerin für die Patienten und unterstützt sie in administrativen, koordinativen und organisatorischen Fragen,

die vor, während und nach den Behandlungen entstehen. Zuvor war Frau Wolfram bereits als DGM-Patientenlotsin durch ein Pilotprojekt der DGM in der Betreuung unserer neuromuskulären Patienten und der Koordination der Abläufe im Neuromuskulären Zentrum aktiv.

Das NMZ am Universitätsklinikum Jena ist seit 2023 als B-Zentrum in das Zentrum für seltene Erkrankungen des Universitätsklinikum Jena integriert. Zudem war Herr Dr. Benjamin Ilse Mitautor der S2k-Leitlinie „Palliativmedizinische Versorgung“.

Das NMZ Jena ist Teil des Zentrums für seltene Erkrankungen (ZSE) in Jena. Im Bereich der seltenen Erkrankungen bestehen hier enge Zusammenarbeiten mit den ZSEs in ganz Deutschland über die AG ZSE auf gesundheitspolitischer Ebene um die Sichtbarkeit der seltenen Erkrankungen zu erhöhen als auch die Forschung und Therapie-Entwicklung zu verbessern.

Spezialambulanzen

- neuromuskuläre- und Motoneuronerkrankungen
- neuroimmunologische Erkrankungen

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Aktive Teilnahme beim Ambulanzpartner- und MNDnet- (Motoneuron-Netzwerk Deutschland) Meeting vom 18.04.-19.04.2024 in Berlin
- Aktive Teilnahme beim ENCALS (European Network to Cure ALS) Meeting vom 17.06.-20.06.2024 in Stockholm, Schweden

- „Jenaer Neurologie-Symposium“, Schwerpunkt Neuroimmunologie und Epilepsie, 07.09.2024
- Fortbildungsveranstaltung der Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Jena „Neuromuskuläre Erkrankungen“ am 25.09.2024
- „ALS/MND Science Day“ des MNDnet, 17.10.-18.10.2024 in Frankfurt am Main
- „Thüringer Fallkonferenz“ am 04.12.2024
- Aktive Teilnahme 97. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN) vom 06.11.-09.11.2024 in Berlin
- „DGN Facharztrepetitorium Neurologie“ in Erfurt, 05.12.-07.12.2024
- Aktive Teilnahme beim MND-Association Meeting (Motor neuron disease association) 06.12.-08.12.2024 in Montreal, Kanada

Netzwerkbeteiligungen

- Monatliche Netzwerktelefonkonferenzen des MNDnet (Motoneuron-Netzwerk Deutschland) und Teilnahme am Netzwerktreffen vom 18. bis 19.04.2024 in Berlin sowie vom 17. bis 18.10.2024 in Frankfurt am Main
- Kooperationen mit dem Ambulanzpartner-Netzwerk
- Kooperation mit dem ENCALS-Netzwerk (European Network to Cure ALS) sowie TRICALS
- Teilnahme am nationalen GENERATE Netzwerk zur Diagnostik und Therapie seltener Antikörper-vermittelter neuromuskulärer Erkrankungen (z. B. CASPR2 Neuromyotonie zu.a.)
- Teilnahme an regelmäßigem Austausch und Treffen der Neuroimaging Society in ALS (NISALS)

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Observationsstudien:

- Anwendungsbeobachtung zu Risdiplam oral bei erwachsenen PatientInnen mit spinaler Muskelatrophie (SMA)
- JENALS: überregionales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronerkrankungen inkl. Biomarkersammlung
- NFL: Forschungsprojekt Neurofilament Light Chain bei der Amyotrophen Lateralsklerose (Charité Berlin)
- Digit-SMA: Digitale Erfassung der ambulanten Versorgung mit einer SMA-Medikation bei adulter 5q-SMA (SMA-Anwendungsstudie)
- „Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patient*innen in Deutschland“ (Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Dresden)
- „Biochemische und genetische Marker bei Patienten mit FRDA“ (Universitätsklinikum Ulm)

Interventionsstudien

- IG1104: Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von intravenösem (humanem) Flebogamma® 5% DIF von Immunglobulin bei Patienten mit Post-Polio-Syndrom (GRIFOLS)
- MT-1186-A02: Beurteilung der Sicherheit und Wirksamkeit von oralem Edaravone bei ALS (Mitsubishi Tanabe Pharma DevelopmentAmerica, Inc.)
- PHOENIX-ALS: Eine doppelverblindete, randomisierte, placebokontrollierte, multizentrische Phase 3-Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von AMX0035 bei Amyotropher Lateralsklerose (Amylyx Pharmaceuticals Inc)

inklusive anschließender open-label-extension Studie

- TUDCA-ALS: Sicherheit und Wirksamkeit von Tauroursodesoxycholsäure (TUDCA) als Zusatzbehandlung bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) (Humanitas Mirasole S.p.A.)
- DAZ-ALS: eine multizentrische, randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2 Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von CORT113176 (Dazucorilant) bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose (Corcept Therapeutics Incorporated)
- CARDINALS: eine randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2-Parallel Studie zur Bewertung der Sicherheit, Wirksamkeit, Verträglichkeit, PK und Biomarker Wirkungen von PTC857 bei erwachsenen Patienten mit amyotropher Lateralsklerose (PTC Therapeutics, inc.)
- NIMBLE: Wirksamkeit und Sicherheit der Kombinationstherapie aus Pozelimab und Cemdisiran bei Patienten mit symptomatischer, generalisierter Myasthenia Gravis (Regeneron Pharmaceuticals, Inc.)
- IMVT-1401-3101: eine randomisierte, placebokontrollierte, quadrupel-blinde Phase 3-Studie zur Wirksamkeit und Sicherheit von Batoclimab bei Patienten mit generalisierter Myasthenia Gravis (Immunovant Sciences GmbH)
- KYV101-006: eine multizentrische, open-label Phase 2-Studie mit autologen Anti-CD19-CAR-T-Zellen bei therapieresistanter generalisierter Myasthenia Gravis (Kyverna Therapeutics, Inc.)

Registerstudien

SMArtCARE: Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie (Universität Freiburg)

- JENALS: überregionales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen inkl. Biomarkersammlung
- MND-Net: nationales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen inkl. Biobankenbank (Leitung: Prof. Dr. A. Ludolph, Ulm)
- Registerstudie zu Auftreten von COVID19 bei Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen
- ID-ALS: Klinische Charakteristika, Krankheitsverlauf, medizinische Versorgung und Häufigkeit genetischer Varianten in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP bei Patienten mit sporadischer und familiärer Amyotropher Lateralsklerose (ALS) (AmbulanzPartner)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

- Patientenakademie „Schwerbehindertenrecht nach SGB IX“, online, 24.04.2024
- 1. Jenaer ALS-Tag in Zusammenarbeit mit der DGM, 09.11.2024
- Teilnahme am 6. Bonner ALS-Tag am 27.04.2024

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Der Fokus der Forschungsaktivitäten der Klinik für Neurologie Jena liegt auf der Identifizierung von Biomarkern bei Motoneuronerkrankungen und deren Bedeutung für die Krankheitsprogression. Hierfür erfolgen Untersuchungen zur Entwicklung von MRT-Surrogatparametern für die Krankheitsprogression bei ALS (PD Dr. Steinbach, neu seit 2024 gefördertes advanced Clinician Scientist-Projekt). Kooperationen bestehen unter anderem mit Prof. Julian Grosskreutz (Universitätsklinikum Schleswig-Holstein), Prof. Sanjay Kalra (University of Alberta, Kanada), Prof. James H Cole (University College London) und Mitgliedern der Neuroimaging Society in ALS (NISALS).

Einen weiteren Schwerpunkt bilden die Subklassifizierung von Verlaufsformen bei der ALS in Kooperation mit Datenwissenschaftlern und insbesondere in Anwendung von machine learning. Hier bestehen Kooperationen mit Prof. Stephan Doerfel (FH Kiel).

Aus Blut- oder Liquorproben quantifizierbare Analyte werden hinsichtlich ihres Potenzials als Biomarker für Motoneuronerkrankungen erforscht.

Hautbiopsie-Analysen von Patienten mit Motoneuronerkrankungen erfolgen zur Untersuchung der Bedeutung des zytoskeletalen Umbaus von Axonen in Bezug auf die Krankheitsprogression (Dr. Rödiger, DFG-gefördertes Clinician Scientist-Projekt). Auch hier bestehen umfangreiche Kooperationen mit Prof. Julian Grosskreutz (Universitätsklinikum Schleswig-Holstein) und PD Dr. Monika Leischner-Brill (Technische Universität München).

Elektrophysiologische Methoden zur Erfassung von Größe und Anzahl motorischer Einheiten (MUNIX) werden im Rahmen der Patientenversorgung im täglichen Zentrumsbetrieb miterfasst und hinsichtlich ihrer diagnostischen und prognostischen Wertigkeit untersucht. Dies erfolgt bei ALS-Patienten longitudinal mit begleitender Biomarkeranalyse im Blut als auch bei SMA-Patienten unter bestehender SMA-Medikation zum Therapiemonitoring.

Publikationen

1. Günther R, Wurster CD, ..., Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, ..., Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanep.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.
2. Meyer T, ..., Rödiger A, Steinbach R, ..., Maier A. Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379. Epub 2024 Jun 10. PMID: 38859579; PMCID: PMC11295170.
3. Meyer T, ..., Rödiger A, Steinbach R, ... Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2024 Sep 13:1-10. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Epub ahead of print. PMID: 39268612.
4. Spittel S, ..., Steinbach R, ..., Rödiger A, Ilse B, ..., Maier A. User expectations and experiences of

an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study. *Neurol Res Pract.* 2024 Aug 23;6(1):42. doi: 10.1186/s42466-024-00342-3. PMID: 39180054; PMCID: PMC11344397.

5. Linse K, ..., Rödiger A, ..., Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496; PMCID: PMC11223310.

6. Parnianpour P & Steinbach R, Buchholz IJ, Grosskreutz J & Kalra S. T1-weighted MRI texture analysis in amyotrophic lateral sclerosis patients stratified by the D50 progression model. *Brain Commun.* 2024 Nov 5;6(6):fcae389. doi: 10.1093/braincomms/fcae389. PMID: 39544700; PMCID: PMC11562117.

7. Vill K, ..., Steinbach R, ..., SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

8. Koch JC, ..., ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560.

Fachgebiet und Standort

Klinik für Kinderorthopädie

Marienstift Arnstadt

Wachsenburgallee 12

99310 Arnstadt Jena

kinderorthopaedie@ms-arn.de

<https://www.marienstift-arnstadt.de/fach-klinik-fuer-orthopaedie/kliniken/klinik-fuer-kinderorthopaedie/leistungen-im-ueberblick.html>

Allgemeine Beschreibung des NMZ:

Struktur und beteiligte Institutionen:

In der Kinderorthopädie des Marienstifts Arnstadt werden 5x in der Woche Spezialsprechstunden für Kinder- und Jugendliche angeboten. Der Focus liegt auf der Neuroorthopädie. Es gibt zusätzlich Sprechstunden für Hüftsonographie und Klumpfußbehandlung nach Ponseti und eine Skoliosesprechstunde. Regelmäßig werden Bobathkurse für Ärzte, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten und Logopäden/innen durchgeführt. Durch die enge Verzahnung der ambulanten und stationären Behandlung von Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit neuromuskulären Störungen ist eine kontinuierliche Betreuung von Patienten möglich. Stationär erfolgen Weichteileingriffe oder knöcherne Korrekturen an oberer und unterer Extremität sowie knöcherne Rekonstruktionen von Hüftgelenken oder Umstellungen bei Rotations- oder Achsabweichungen bei mehrfach-behindernden Patienten. Bei gehfähigen Patienten werden regelmäßig 3-D-Ganganalysen zur Therapieevaluation und -verlauf durchgeführt.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezial- ambulanzen, Kooperationen

- OA Dr. Jens Raabe: Kursarzt Bobath-Kurse Arnstadt: 2/2024 Abschluß 15. Bobath-Kurs. Start 4/2024 16. Kurs
- 11/2024: Aufnahme OA Dr. Daniel Herz in die Qualitäts-Kommission „Sonographie der Säuglingshüfte“ KV Thüringen

Fortbildungen / klinisch-wissen- schaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Ausrichtung des „Fuß Modul Kurses“ im Rahmen des Zertifikates Kinderorthopädie von der Vereinigung für Kinderorthopädie (VKO) 19.-20.04.2024
- Kinderorthopädischer Qualitätszirkel zum Thema Notfälle am 15.5.2024 unter Leitung CÄ Dr. Christine Bollmann
- Kinderorthopädischer Qualitätszirkel zum Thema „Rheuma bei Kindern“ am 20.11.2024 unter Leitung CÄ Dr. Christine Bollmann
- Klausurtagung Vorstand „Netzwerk Cerebralparese e.V.“ 21.-23.6.24 in Arnstadt unter Leitung OA Dr. Daniel Herz
- OA Dr. Jens Raabe: Mitarbeit an der Ausarbeitung S3-Leitlinie „unilaterale CP“ der AWMF mit geplantem Abschluss 2025

Netzwerkbeteiligungen

- „Netzwerk Cerebralparese e.V.“: OA Dr. Daniel Herz weiter im Vorstand
- OA Dr. Daniel Herz: Leitung Arbeitsgruppe Neuroorthopädie des Netzwerk Cerebralparese mit 3 Sitzungen in Düsseldorf + Klausurtagung 6/24 in Arnstadt sowie Ausarbeitung eines modularen interdiszi-

plinären Ausbildungskonzeptes „Cerebralparese“ als 4-stufiger Kurs mit Start 11/25

- OA Dr. Daniel Herz: Beauftragter für Interdisziplinarität der deutschsprachigen Vereinigung für Kinderorthopädie (VKO)
- Mitarbeit im Arbeitskreis Neuroorthopädie der Vereinigung für Kinderorthopädie (CÄ Bollmann, OA Herz, OA Raabe)
- BobathZukunft e.V. (Nachfolger der GKB): Herr Dr. Jens Raabe

Publikationen

1. „Temporäre Hemiepiphysese bei idiopathischen Beinachsenfehlstellungen - klinische und radiologische Gegenüberstellung von Epiplates® und FlexTacksTM“ George, Enrico

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Klinikum Altenburger Land GmbH, Klinik
für Neurologie
Am Waldessaum 10, 4600 Altenburg
neurologie@klinikum-altenburgerland.de
<https://www.klinikum-altenburgerland.de/medizin-und-pflege/kliniken-altenburg/Klinik-fuer-neurologie/klinik-fur-neurologie-neurologische-intensivmedizin>

Spezialambulanzen

Myasthenie-Sprechstunde (Dr. N. Krümmer)

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Myasthenie Gravis – ein Symposium,
28. Februar 2024, Altenburg

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen:

In der Klinik für Neurologie und MVZ am Klinikum Altenburger Land werden diverse Sprechstunden für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen angeboten. Es werden jegliche Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen behandelt, wenn notwendig auch auf unserer neurologischen Intensivtherapiestation. Blutwaschverfahren (Immunadsorption, Plasmapherese) werden ebenso in der Klinik für Neurologie durchgeführt. Wir bieten in Klinik und MVZ außerdem Spezialsprechstunden für die Behandlung mit Botulinumtoxin, für Demenz, Schlaganfall und Epilepsie an. Die Klinik für Neurologie betreibt unter Leitung von Dr. Pradel ein DGSM-zertifiziertes Schlaflabor speziell für neurologische Patientinnen und Patienten.

Die Klinik für Neurologie wurde in diesem Jahr als integriertes Myasthenie-Zentrum der Deutschen Gesellschaft für Myasthenie zertifiziert.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
St. Georg Klinikum Eisenach
Klinik für Neurologie, Neurophysiologie
und Neurorehabilitation
Mühlhäuser Str. 96
99817 Eisenach
neurologie@poliklinik-eisenach.de
Klinik für Neurologie, klinische Neurophysiologie und Neurorehabilitation (stgeorg-klinikum.de)

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen:

In der Klinik für Neurologie, Neurophysiologie und Neurorehabilitation am St. Georg Klinikum Eisenach wird an 2 Tagen/Woche (mittwochs und freitags) eine Neuromuskuläre Sprechstunde von OÄ Dr. med. Andrea Thieme durchgeführt (Ermächtigungssprechstunde). Die Behandlung findet auf Überweisung aller ermächtigten Ärzte und nach Voranmeldung statt. Konsiliarisch können der Sozialdienst, die Physiotherapeuten und die Ernährungstherapeuten des Klinikums zur Ambulanz hinzugezogen werden.

Neben der ambulanten Versorgung neuromuskulär Erkrankter besteht die Möglichkeit der umfassenden prä- und stationären Diagnostik und Versorgung in interdisziplinärer Zusammenarbeit. In der Klinik für Neurologie, Neurophysiologie und Neurorehabilitation werden umfassende Möglichkeiten der elektrophysiologischen Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen vorgehalten. Nerven- und Muskelbiopsien erfolgen in Kooperation mit der Neuropathologie des Universitätsklinikums Göttingen und des Helios Klinikum Erfurt. Am St.Georg Klinikum bestehen enge Koope-

rationen insbesondere mit der Klinik für Anästhesiologie, Pneumologie und den anderen Disziplinen. In der Pneumologie erfolgt die Diagnostik und Therapie neuromuskulärer Atmungsstörungen.

Spezialambulanzen

2 x /Woche Neuromuskuläre Sprechstunde

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Im Jahr 2024 fanden 2 interdisziplinäre Fallkonferenzen mit der Klinik für Neurologie Klinikum Kassel statt
- Regelmäßig erfolgen Fallbesprechungen und interne Fortbildungen zum Thema neuromuskuläre Erkrankungen und elektrophysiologische Methoden
- Teilnahme am DGKN Kongress in Frankfurt / Main

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheits-politisch etc.)

Mitglied der DGM, Kontakt zum Landesverband, persönliche Gespräche mit Mitgliedern

Publikationen

1. Sophia Rohrbacher¹, Sabine Seefried¹, Beate Hartmannsberger¹, Rosa Annabelle¹, Luise Appeltshäuser¹, Friederike A Arlt¹, Dirk Brämer¹, Christian Dresel¹, Johannes Dorst¹, Zeynep Elmas¹, Christiana Franke¹, Christian Geis¹, Tobias Högen¹, Sabine Krause¹, Martin Marziniak¹, Mathias Mäurer¹, Harald Prüss¹, Florian Schoeberl¹, Bertold Schrank¹, Claudia Steen¹, Helena Teichtinger¹, Andrea Thieme¹, Lena Wessely¹, Alma Zerneck¹, Claudia Sommer¹, Kathrin Doppler¹. Different Patterns of Autoantibody Secretion by Peripheral Blood Mononuclear Cells in Autoimmune Nodopathies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2024 Sep;11(5)

2. Bernhard Neumann^{1 2}, Klemens Angstwurm², Christian Dohmen^{3 4}, Philipp Mergenthaler^{5 6 7}, Siegfried Kohler^{5 7 8}, Silvia Schönenberger⁹, De-Hyung Lee^{2 10}, Stefan T Gerner^{10 11}, Hagen B Huttner^{10 11}, Andrea Thieme¹², Andreas Steinbrecher¹², Juliane Dunkel¹³, Christian Roth^{13 14}, Hauke Schneider^{15 16}, Heinz Reichmann¹⁵, Hannah Fuhrer^{17 18}, Ingo Kleiter^{19 20}, Christiane Schneider-Gold¹⁹, Anke Alberty²¹, Jan Zinke²², Michael Schroeter³, Ralf Linker², Andreas Meisel^{5 6 7}, Julian Bösel⁹, Henning R Stetefeld²³; Initiative of German NeuroIntensive Trial Engagement (IGNITE). Weaning and extubation failure in myasthenic crisis: a multicenter analysis. *J Neurol* . 2024 Jan;271(1):564-574

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum, Universitätsklinikum Jena
Am Klinikum 1, 7747 Jena
neuropaed@med.uni-jena.de
<https://www.uniklinikum-jena.de/neuropaediatrie/Sozialp%C3%A4diatrisches+Zentrum+%28SPZ%29.html>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

In der Klinik für Neuropädiatrie des Universitätsklinikums Jena ist die ambulante und stationäre Betreuung von neuromuskulären Patienten im Kindes- und Jugendalter einer der Behandlungsschwerpunkte. OA Dr. med. R. Husain leitet eine Spezialsprechstunde für neuromuskuläre Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen im Sozialpädiatrischen Zentrum Jena unter Mitarbeit von OÄ Dr. med. H. de Vries, FOÄ Dr. med. D. Steuernagel und Kolleginnen. Den Patienten stehen die umfassenden interdisziplinären Versorgungsstrukturen inklusive physiotherapeutischer, ergotherapeutischer, logopädischer, psychologischer, sonderpädagogischer, ernährungstherapeutischer sowie sozialmedizinischer Betreuung zur Verfügung. Video-Ganganalysen, die z.B. eine zügige Anpassung der Hilfsmittel zum Erhalt der autonomen Mobilität ermöglichen, werden mit einem modernen System von Vicon durchgeführt. Es besteht eine direkte Kooperation in Form einer gemeinsamen Sprechstunde mit dem Institut für Humangenetik des UKJ hinsichtlich genetischer Diagnostik und Beratung für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Eltern bzw. Geschwistern. Es wird das gesamte diagnostische und therapeutische Spektrum angebote-

ner als auch erworbener neuromuskulärer Erkrankungen vom Neugeborenen bis zum Jugendlichen abgedeckt. Dies erfolgt je nach Bedarf auch im stationären Bereich, bei schwerer betroffenen Patienten mit z. B. Heimbeatmung gemeinsam mit der Sektion Pädiatrische Intensivmedizin inklusive Pädiatrischem Schlaflabor der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin. Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit der Kinderdiagnostik und Kinderkardiologie, dem Kinderpalliativteam, dem Institut für klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik, der Abteilung Neuropathologie des UKJ sowie Kinderorthopäden. Die Transition in die Weiterbetreuung im Erwachsenenalter wird von der Patientenkoordinatorin der Neurologie unterstützt.

Mit der Einführung des Neugeborenen-screensings auf Spinale Muskelatrophie 2021 kann eine präsymptomatische Therapie von SMA-Patienten bestmöglich umgesetzt werden. Unsere Klinik ist offiziell ein Screening-Beratungszentrum sowie das einzige Gentherapie-Behandlungszentrum in Thüringen.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

2. Pädiatrietag Eisenach 16.03.2024: „Spinale Muskelatrophie – Aktuelle Therapiemöglichkeiten“, Dr. med. R. Husain/Jena

Netzwerkbeteiligungen

Die Klinik für Neuropädiatrie/UKJ ist am Netzwerk zur klinischen Forschung bei der Spinalen Muskelatrophie SMARTCARE beteiligt.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie (SMARTCARE) [Registerstudie]
- Anwendungsbegleitende Datenerhebungen für medikamentöse Therapien der Spinalen Muskelatrophie (Onasemnogen-Abeparvovec/Risdiplam) [Registerstudie]

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Die Klinik für Neuropädiatrie führt grundlagenwissenschaftliche Untersuchungen hinsichtlich der Pathophysiologie seltener neuropädiatrischer Erkrankungen durch, inklusiver neuromuskulärer, neuropathischer und neuroimmunologischer Phänotypen. Diesbezüglich bestehen Kooperationen mit dem Institut für Humangenetik Jena, der Experimentellen Anästhesiologie der Klinik für Anästhesiologie und Intensivmedizin Jena sowie internationalen Forschungseinrichtungen.

Publikationen

1. Husain RA, Jiao X, Hennings JC, Giesecke J, Palsule G, Beck-Wödl S, Osmanović D, Bjørge K, Mir A, Ilyas M, Abbasi SM, Efthymiou S, Dominik N, Maroofian R, Houlden H, Rankin J, Pagnamen-

ta AT, Nashabat M, Altwajiri W, Alfadhel M, Umair M, Khouj E, Reardon W, El-Hattab AW, Mekki M, Houge G, Beetz C, Bauer P, Putoux A, Lesca G, Sanlaville D, Alkuraya FS, Taylor RW, Mentzel HJ, Hübner CA, Huppke P, Hart RP, Haack TB, Kiledjian M, Rubio I. Biallelic NUDT2 variants defective in mRNA decapping cause a neurodevelopmental disease. *Brain*. 2024 Apr 4;147(4):1197-1205.

2. Bertrand M, Shah G, Pedersen BS, Schulz A, Weise A, Liehr T, Huppke P, DiTroia S, Quinlan AR, Haack TB, Husain RA. De novo AHDC1 Deletions Identified by Genome Sequencing in Two Individuals with Xia-Gibbs Syndrome. *Mol Syndromol*. 2024 Oct;15(5):389-397.

3. Pfrimmer C, Smitka M, Muschol N, Husain RA, Huemer M, Hennermann JB, Schuler R, Hahn A. Long-Term Outcome of Infantile Onset Pompe Disease Patients Treated with Enzyme Replacement Therapy - Data from a German-Austrian Cohort. *J Neuromuscul Dis*. 2024;11(1):167-177.

4. 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 study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024;178(6):540-547.

5. 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; 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.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum des
Helios Klinikums Erfurt
Nordhäuser Str. 74, 99089 Erfurt
spz.erfurt@helios-gesundheit.de
<https://www.helios-gesundheit.de/kliniken/erfurt/unser-angebot/unsere-zentren/sozialpaediatisches-zentrum/>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Am Sozialpädiatrischen Zentrum des Helios-Klinikums Erfurt wird die Betreuung von Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen durch Herrn Dr. A. Lohr gewährleistet. Die Diagnostik erfolgt in enger Zusammenarbeit mit der Kinderklinik, insbesondere mit der Möglichkeit sonografischer und kinder-kardiologischer Diagnostik, der Bodyplethysmografie sowie der Ableitung von Polysomnogrammen. Eine enge Kooperation besteht mit dem Institut für Pathologie, der Kinderradiologie und dem Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik sowie der Praxis für Humangenetik S. Weidensee, Erfurt. Die Sprechstunde ermöglicht eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit allen am Hause vertretenen Fachdisziplinen.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Waldkliniken Eisenberg GmbH/
Deutsches Zentrum für Orthopädie
Klosterlausnitzer Str. 81, 7607 Eisenberg
orthopaedie@waldkliniken-eisenberg.de
<https://www.waldkliniken-eisenberg.de/medizin/deutsches-zentrum-fuer-orthopaedie>

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

In den Waldkliniken Eisenberg GmbH, Deutsches Zentrum für Orthopädie wird in enger Zusammenarbeit mit niedergelassenen Kollegen eine Muskelsprechstunde angeboten, wobei die Koordination in der Abteilung Kinderorthopädie unter Leitung von OA Dr. A. Sachse und seinem Team erfolgt. Das kurative Spektrum beinhaltet insbesondere korrigierende Operationen, Sehnentransfers, Langzeitbetreuung von Patienten mit neuromuskulären und neuropädiatrischen Erkrankungen, ambulante Diagnostik und für ausgewählte Fälle eine 3D-Ganganalyse. Bei Erwachsenen mit muskulären und neurologischen Erkrankungen werden sämtliche orthopädische Operationen einschließlich Endoprothetik und Wirbelsäulenoperationen sowie deren Nachbehandlung, auch in Zusammenarbeit mit rehabilitativen Einrichtungen, durchgeführt.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen. (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen u. ä.)

Neuromuskuläres Zentrum Ulm

Sprecherin des NMZ:

Prof. Dr. Angela Rosenbohm

*Leiterin der Neuromuskulären Ambulanz
Neurologische Universitätsklinik
im Rehabilitationskrankenhaus Ulm (RKU)
Oberer Eselsberg 45, 89081 Ulm
T 0731 1775216, F 0731 1771202*

Stellvertretender Sprecher des NMZ:

Prof. Dr. Johannes Dorst

T 0731 1775285

Betreuungsstrukturen

Als erstes an einer Universität eingerichtetes Muskelzentrum Deutschlands wurde das Muskelzentrum Ulm 1993 gegründet. Es ist ein fest installiertes Bindeglied in der klinischen Betreuung (Diagnostik und Therapie) von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen sowie der Erforschung dieser Krankheitsbilder. Hauptschwerpunkte bilden motorische Systemdegenerationen (ALS, SMA), die hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP) und Krankheiten des Muskels (Myopathien, Myotonien, periodische Lähmungen, Muskeldystrophien, Myositiden) sowie die entsprechende neurogenetische Expertise. Die Einrichtung ist Mitglied im European Consortium of Respiratory Insufficiency, in den Netzwerken ALS/MND-NET (Motoneuronerkrankungen) und IonNeurONet zu Ionenkanalerkrankungen, im ALS-FTLD-Register Schwaben, im mitoNET, im Myositis-Netz und im Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm.

Das NMZU hat eine virtuelle Struktur mit verschiedenen Eintrittspferten für Pati-

enten. Zentral für die Versorgung ist das Universitäts- und Rehabilitationskrankenhaus Ulm (RKU) mit der Universitätsklinik für Neurologie. Diese bietet 123 Akut-Betten (einschließlich Intensivstation) und 20 Betten Neurogeriatrie. Die Phase B (26 Betten) wurde 2023 eröffnet. Im RKU stehen 40 Betten Phase C und D in der Neurologischen Rehabilitation zur Verfügung. Es wird ein differenziertes und auf die Patientenbedürfnisse abgestimmtes Behandlungskonzept von der akut stationären Therapie bis zur rehabilitativen Versorgung in einem Haus angeboten. Sämtliche apparativen Untersuchungsverfahren einschließlich der kompletten radiologischen Diagnostik wie Magnetresonanztomographie, Computertomographie und Röntgendiagnostik stehen der Klinik zur Verfügung. Nachstationär werden Patientinnen und Patienten in unserer neurologischen Hochschulambulanz in Spezialsprechstunden betreut. Insgesamt werden am NMZU Patienten vor allem durch Spezialsprechstunden und -laboratorien im RKU bzw. Universitätsklinikum Ulm, an regionalen Lehrkrankenhäusern und engagierten Praxen betreut. Die Abteilung Neurologische Rehabilitation im RKU bietet ein speziell auf neuromuskuläre Patienten abgestimmtes Therapieangebot an. Dies beinhaltet auch die interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den Strukturen der Abteilung Neurologie der Universitätsklinik Ulm, z. B. mit den Atemtherapeuten. Unsere Therapeuten sind geschult im Umgang mit Muskel- und Motoneuronerkrankungen.

Es werden folgende Spezialambulanzen angeboten: Neuromuskuläre Ambulanz (Myopathien, Neuropathien, SBMA), Sprechstunde für Motoneuronerkrankun-

gen, Ambulanz für Schluckstörungen, SMA-Sprechstunde, Mitochondriopathie-Sprechstunde, Neurogenetik-Sprechstunde, Wirbelsäulensprechstunde Orthopädie, neuroorthopädische Sprechstunde, Sprechstunde für invasiv beatmete Patienten, Muskelsprechstunden in Sigmaringen (PD Neuhaus), in der Ulmer Praxis von Prof. Schreiber und in Singen Praxis EMSA (Prof. Neusch).

2024 wurde Frau Prof. Rosenbohm in den Vorsitz des Wissenschaftlichen Beirats der DGM e.V. (gemeinsam mit Prof. Grosskreutz, Lübeck) gewählt.

Therapiestudien

Studienzentrum

ALS

Zur Behandlung der mit durch Varianten im SOD1-Gen verursachter familiärer ALS (SOD1-ALS) wurde im Frühjahr 2024 das Medikament Tofersen, ein gegen die SOD1-RNA gerichtetes Antisense-Oligonukleotid (ASO), zugelassen, nachdem die Biomarkerdaten (insbesondere Neurofilamente) der Phase 3-Studie (VALOR) und die klinischen Daten der Open Label Extension (OLE) Studie einen relevanten Benefit durch die Therapie nahegelegt haben. Ein Konsortium mehrerer MND NET-Zentren unter Leitung des Ulmer Zentrums konnte diese positiven Effekte in einer real world Kohorte von noch im Rahmen des Tofersen-Härtefallprogramms behandelten SOD1-ALS-Patienten reproduzieren (Wiesenfarth et al., eBioMedicine, 2024). Zudem wurde von Biogen die ATLAS-Studie (NCT04856982) bei noch präsymptoma-

tischen SOD1-Mutationsträgern begonnen, um herauszufinden, ob es von Vorteil ist, die Therapie mit Tofersen bereits zu beginnen, wenn nur ein Anstieg des Surrogatmarker Neurofilament im Serum zu verzeichnen sind, und noch keine klinischen Symptome manifest sind.

Die randomisierte, doppel-blinde Phase 2/3 Studie der Firma Ionis soll die Wirksamkeit und Verträglichkeit eines gegen das FUS-Gen gerichteten ASOs in Patienten mit FUS-ALS untersuchen.

In 2024 sind mehrere Therapiestudien in der Indikation ALS abgeschlossen worden. Leider konnten verschiedene Therapieansätze keine Wirksamkeit in den Zulassungsstudien zeigen, wie z.B. Edaravone (Fa. Ferrer), oder die Kombination aus Phenylbutyrat und Taurursodiol (Amylyx). Weitere klinische Studien mit verschiedenen Therapieansätzen werden in 2025 fortgeführt (z.B. Dazucorilant bei ALS; Antisense-Oligonukleotid gegen Stathmin 2 bei sporadischer ALS und C9ORF72 assoziierter ALS), oder starten im kommenden Jahr (z.B. AbbVie M24-304, Novartis CVH-B937B12201).

Darüber hinaus startete in 2024 die LIP-CAL-ALS II-Studie, eine multizentrische, placebo-kontrollierte Studie im Deutschen ALS-Netzwerk mit 392 Patienten mit Federführung in Ulm, in der die Effekte einer extrem hochkalorischen, fettreichen Nahrungsergänzung getestet wird.

SMA

Seit November 2023 nimmt unsere Klinik als Zentrum an der ASCEND-Studie teil, einer Phase-3b-Interventionsstudie. Diese Studie untersucht die Wirksamkeit einer höheren Dosis von Nusinersen (BIB058) nach vorheriger Behandlung mit Risdiplam, besonders bei älteren Patienten. Das Hauptziel der Studie ist es, die motorische Funktion und Sicherheit von Hochdosis Nusinersen zu bewerten.

Myopathien

Wir nehmen weiterhin an der LUPIN Pass Langzeitbeobachtung von Mexiletin bei myotonen Erkrankungen teil.

Für Patientinnen und Patienten mit FSHD 1+2 wurde eine Phase 3 Studie mit Losmapimod als small molecule mit DUX4-Inhibition angeboten. Bedauerlicherweise wurde im September 2024 während der open-label extension Phase die Studie abgebrochen, da die Endpunkte nicht erreicht wurden. Eine klinisch signifikante Verbesserung konnte unter Losmapimod nicht gezeigt werden.

Wir sind aktuell in Planung für eine Phase 2 Studie mit FSHD 1 Patienten. Zum Einsatz soll ein small molecule in Form von siRNA kommen mit dem Ziel der DUX4-Inhibition auf mRNA-Ebene.

Für Patientinnen und Patienten mit Dermatomyositis wurde eine Studie mit subkutan verabreichten Immunglobulinen als Phase 3 angeboten. Die Studie wurde im Herbst 2024 bei nicht Erreichen der primären Endpunkte eingestellt.

Aktuell befinden wir uns in der Rekrutierungsphase für eine Studie mit subkutan verabreichten Efgartigimod für Patienten mit idiopathisch entzündlichen Myopathien (Myositis). Eingeschlossen werden können Patienten mit einer Dermatomyositis, nekrotisierender autoimmuner Myopathie, Polymyositis und Anti-Synthetase-Syndrom. Wir gehen davon aus, dass die Rekrutierung bis Sommer 2025 abgeschlossen sein wird.

Für SBMA Kennedy Patienten ist mit Förderung durch die DGM eine klinische Studie zur Frage der Assoziation von Atheromatose bzw. kardiovaskulärem Risikoprofil mit den bei SBMA veränderten Blutwerten, insbesondere den hormonellen Veränderungen angelaufen, es werden prospektiv 50 Patienten eingeschlossen. Die Rekrutierungsphase sollte mit aktuell ca. 45 eingeschlossenen Patienten bald abgeschlossen sein.

Für Myastheniepatienten wird eine Phase 3 Studie mit Nipocalimab zusätzlich zur Immunsuppression angeboten.

Forschungsaktivitäten

Arbeitsgruppe Computational NeuroImaging

Im Jahr 2024 war der Fokus der Arbeitsgruppe Computational NeuroImaging bei neuromuskulären Erkrankungen weiterhin die klinisch basierte Einzelfallcharakterisierung mittels Magnetresonanztomographie (MRT)-Biomarkern. Basierend auf dem Konzept des in vivo MRT-Staging bei der ALS wurden technische Optimierungen zur Manifestierung von Biomarkern publiziert (Review: Müller et al., 2024A). Die Umset-

zung dieser Konzepte wurde in einer internationalen multizentrischen Studie durchgeführt (Müller et al., 2024B).

Basierend auf den Erfahrungen mit Methoden der künstlichen Intelligenz (KI) zur Neuroimaging-Datenanalyse wurde mit KI-Methoden die automatisierte Hypothalamus-Volumetrie vorangetrieben und es wurde eine Hypothalamus-Atrophie bei der Primären Lateralsklerose (PLS) (analog zur ALS) gezeigt – die zugehörige Publikation befindet sich in Vorbereitung. KI-Methoden wurden ebenfalls eingesetzt, um das Zungenvolumen bei Motoneuronerkrankungen zu untersuchen. Eine Reduktion des Zungenvolumens bei der progressiven Bulbärparalyse konnte gezeigt werden (Vernikouskaya et al., 2024).

In einer Kohortenstudie zur Muskel-MRT-gestützten Untersuchung des Ausbreitungsmusters bei der ALS wurden Dixon-MRT-Methoden angewendet, um Fett- und Wassergehalt sowie functional remaining muscle area zu klassifizieren und somit ein MRT-basiertes Korrelat der Betroffenheit der einzelnen Muskelgruppen zur Anwendbarkeit als Biomarker zu untersuchen (Wimmer et al., 2024).

Arbeiten zur KI-basierten Identifizierung von ALS inklusive Subtypen anhand von MRT-DTI-Aufnahmen befinden sich in Vorbereitung.

ALS-Register Schwaben

Seit 2010 erhebt das ALS Register Schwaben mit der angegliederten Fall-Kontroll-Studie epidemiologische Daten in Deutschland zur Inzidenz und Prävalenz der ALS. In 2023 haben wir uns mit der

Analyse der Lipide im Blut und deren Stellenwert für das Auftreten und die Prognose der ALS beschäftigt. Parallel werden die Proben der Patienten im Register auch genetisch untersucht, um Kandidaten für die geplanten Gentherapieansätze für genetisch bedingte ALS-Erkrankungen zu identifizieren. Außerdem wurde seit 2014 im Rahmen des Schwabenregisters die Assoziation der ALS zur FTD näher untersucht.

Neurofilamente sind bei ALS ein vielversprechender Biomarker für den klinischen Verlauf und könnten in Zukunft dazu genutzt werden ein Ansprechen neuer Therapieansätze früher und sensitiver nachzuweisen als das derzeit mit klinischen Verlaufsdaten möglich ist (Witzel et al., Current Opinion in Neurology, 2022). Die ALS Arbeitsgruppe hat erstmals Neurofilamente im Blut auf Populationsebene im ALS-Register Schwaben bestimmt und dabei auch systematisch den Einfluss ALS-bezogener und ALS-unabhängiger Faktoren (u.a. Alter, BMI, Nierenfunktion) quantifiziert. Die populationsgestützte Analyse führt zu einer verbesserten prognostischen und diagnostischen Anwendbarkeit des Biomarkers in der Praxis und ist darüber hinaus für die Übertragbarkeit von Biomarker-Erkenntnissen aus klinischen Studien auf die tatsächliche Zielpopulation von Interesse (Witzel et al., 2024).

Humangenetik

Mit dem klinischen und wissenschaftlichen Schwerpunkt im Bereich der Neurodegenerativen Erkrankungen verfolgt das Institut in enger Zusammenarbeit mit der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikums Ulm einen umfassenden Ansatz in der

Grundlagenforschung auf dem Gebiet der motorischen Systemerkrankungen, von den molekularen und genetischen Grundlagen über die Diagnose bis hin zur Therapie. Das diesbezügliche Leistungsspektrum wird regelmäßig aktualisiert. Neben der klinisch-genetischen Betreuung von Patienten mit neurodegenerativen Erkrankungen und deren Familien bieten wir Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) oder mit einer Frontotemporalen Demenz (FTD) eine umfassende genetische Diagnostik an. Dies schließt auch eine genetische Beratung vor Testung sowie Befundmitteilung und entsprechende Beratung nach der Testung im Rahmen der neurogenetischen Sprechstunde am RKU mit ein. Zum Leistungsspektrum gehören zudem weitere Diagnostik-Panels für z.B. Alzheimer-Demenz, M. Parkinson, Myotone Dystrophie Typ 1 und 2 (DM1 und DM2), Spinozerebelläre Ataxie (SCA), Spinale Muskelatrophie (SMA) und Chorea Huntington.

ALS-Genetik

Ein wichtige Säule des Forschungsbereichs „ALS-Genetik“ ist die multimodale Phänotypisierung familiärer bzw. genetischer ALS-Formen mittels Klinik, Neuropsychologie, Bildgebung und Biomarkern im Blut und Liquor. Darüber hinaus beschäftigen wir mit der pathomechanistischen Charakterisierung der pathogenen Genvarianten, indem wir Zell- und Tier-basierte Krankheitsmodelle verwenden. Schwerpunkte liegen dabei auf den Genen C9orf72, SOD1, FUS, TBK1 und NEK1. Hierzu wurden im der jüngeren Vergangenheit bereits mehrere Arbeiten veröffentlicht, weitere befinden sich in Vorbereitung.

Eine in 2024 veröffentlichte Arbeit untersuchte den Phänotyp von 83 in Deutschland lebenden Patienten mit SOD1-ALS sowie deren Ansprechen auf die neue Therapie mit Tofersen in Abhängigkeit des Genotyps (Wiesenfarth et al., J Neurol., 2024).

Bezüglich des TBK1-Gens haben wir herausgefunden, dass eine autophagolysosomale Dysfunktion in Motoneuronen der wahrscheinlichste Auslöser für die Neurodegeneration bei TBK1-ALS/FTD und daher ein vielversprechendes therapeutisches Target darstellt (Brenner et al., J Exp Med., 2024).

Die Europäische Kommission hat Tofersen (Qalsody™, Biogen) für die Behandlung von Erwachsenen mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) zugelassen, wenn diese mit einer Variante im Superoxid-Dismutase-1-(SOD1-) Gen assoziiert ist. Angesichts der absehbarer Zukunft aller Voraussicht nach verfügbaren genspezifischen Therapien für weitere genetischen ALS-Subtypen sollte auch ALS-Patienten mit und ohne positive Familienanamnese nach sorgfältiger Beratung eine genetische Testung angeboten werden.

Mit der NGS-Sequenzierung ist die Analyse des gesamten menschlichen Erbguts (Whole Genome Sequencing, WGS) zeitnah möglich. Mit der Technik können aber auch (wahrscheinlich) pathogene Varianten und Kopienzahlvariationen (CNVs) außerhalb dieser Bereiche nur durch WGS erfasst werden.

In einem kooperativen Projekt zwischen der Neurologischen Klinik, dem Institut für Humangenetik und dem ALS-FTLD-Register Schwaben erfolgt die Untersuchung und

Beschreibung des genetischen Spektrums der ALS und/oder FTD in Deutschland aber auch im Rahmen eines von der DFG geförderten Kooperations-Projektes mit der German University of Cairo in Ägypten. Im Rahmen der Studie werden Patienten mit sporadischer und familiärer Amyotropher Lateralsklerose (ALS) sowie Patienten mit Frontotemporaler Demenz (FTD) einer Genomsequenzierung unterzogen. Ziel ist es, genetische Marker und potenzielle Krankheitsmechanismen zu identifizieren, die mit diesen neurodegenerativen Erkrankungen in Verbindung stehen. Die erhobenen Daten befinden sich derzeit noch in der Auswertungsphase, wobei eine detaillierte Analyse der genetischen Variationen und deren möglicher Zusammenhang mit den Krankheitsbildern erfolgt.

Das ATXN2-Gen, das als Ursache für Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (SCA2) durch eine expandierte CAG-Wiederholung (PolyQ) in Exon 1 bekannt ist, wird zudem als potenzieller genetischer Risikofaktor für ALS beschrieben. In einem kooperativen Projekt zwischen der Neurologischen Klinik, dem Institut für Humangenetik, dem Deutschen Netzwerks für Motoneuronerkrankungen (MND-NET) und dem ALS-FTLD-Register Schwaben wurde die Auswirkung der CAG-Expansion auf das genetische Risiko für ALS in einer deutschen Kohorte von 1.838 ALS-Patienten und 714 Kontrollpersonen untersucht. Der Fokus lag dabei auf den ATXN2-PolyQ-Profilen, klinischen Phänotypen sowie den CAA-Unterbrechungsmustern bei Patienten mit ATXN2-Expansionen.

Motoneuronerkrankungen und Neuropsychologie

In enger Zusammenarbeit mit der Arbeitsgruppe Neuropsychologie (Prof. Dr. Lule) wurden ALS-Patienten und SMA Patienten hinsichtlich kognitiver Einschränkungen, Lebensqualität und Wohlergehen wissenschaftlich begleitet und untersucht. Hierbei wurden folgende Problemfelder untersucht: Verlauf der Lebensqualität von SMA unter Nusinersen-Gabe, kognitives Profil von SMA-Patienten, Einfluss von milden kognitiven Einschränkungen bei ALS-Patienten auf das Wohlergehen der Patienten (www.ECAS.network), Interaktion von Depression und kognitiven Einschränkungen bei der ALS, Fehleinschätzung vom (weitgehend zufriedenstellenden) Wohlergehen bei schwerer körperlicher Einschränkung („Wellbeing paradox“) durch Angehörige und gesunde Außenstehende. Ein besonderes Augenmerk lag im letzten Jahr auf der Frage des Zusammenhangs von ALS und FTD und wie sich die zeitliche Abfolge der Symptome bei Patienten darstellt. Außerdem nimmt die Arbeitsgruppe an internationalen Studien zur Wirksamkeit von psychotherapeutischen Interventionen mit aufmerksamkeitsbasiertem Ansatz teil (WorkOnStrongMind mit Italien, Polen, Schweden, Belgien)

SMA-Arbeitsgruppe

Wir bieten in enger Zusammenarbeit mit der Neuroradiologie und Orthopädie die intrathekale Therapie mit Nusinersen (Spinraza) auch bei komplexen Wirbelsäulenveränderungen wie neuromuskulären Skoliosen oder nach Korrekturspondylothesen an. Die CT-gestützte Punktion wurde durch Prozessoptimierungen mit deutlich reduzierter Strahlendosis und den Einsatz

ultradünnen Nadeln (0,37 mm) erheblich verbessert, was Schmerzen und postpunktionelle Beschwerden signifikant verringert. Aktuell entwickeln wir zusätzlich ein MRT-gestütztes Verfahren zur intrathekalen Therapie. Seit September 2020 setzen wir Risdiplam als orale Therapie erfolgreich ein und betreuen derzeit 97 SMA-Patientinnen und -Patienten in der Neurologie.

Im Rahmen unserer Forschung untersuchen wir in Kooperation mit der Kardiologie mittels Kardio-MRT mögliche kardiale Beteiligungen bei SMA. Eine laufende Studie mit der Orthopädie analysiert das Frakturrisiko durch sekundäre Osteoporose anhand von Knochendichtemessungen und Aktivitätsniveau. Weitere Projekte befassen sich mit Neurofilament-Biomarkern, dem Metabolismus, der Prävalenz von Schmerzen sowie der Lungenfunktion in Zusammenarbeit mit neurologischen Zentren. Ergänzend ermöglicht die funktionelle endoskopische Schluckuntersuchung (FEES) gezielte logopädische Therapieempfehlungen.

Seit Februar 2023 sind wir Teil des SMART-Care-Registers. Zudem engagieren wir uns in interdisziplinären Fallkonferenzen, bei denen komplexe Wirbelsäulendeformitäten und neuromuskuläre Erkrankungen behandelt werden, mit Unterstützung der Sektion Wirbelsäule und der Beatmungssprechstunde unter Leitung von Dr. Kurt Wollinsky (Anästhesiologie).

ZSE

Die Universitätsklinik für Neurologie bildet gemeinsam mit anderen universitären Fachkliniken (Neuropädiatrie, Kardiologie etc.) das Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen der Universität Ulm (ZSNME).

Patientenanfragen mit Verdacht auf bzw. bestätigter Diagnose einer seltenen (neuro-) muskulären Erkrankung werden an das Ulmer Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (ZSNME/B-Zentrum) weitergegeben und nach entsprechender Durchsicht durch die ärztliche Koordinatorin an die hierfür in den Spezialsprechstunden tätigen oberärztlichen Kollegen/Kolleginnen weitergeleitet. Innerhalb der Spezialambulanz bzw. ggf. im stationären neurologischen Bereich findet nachfolgend die weiterführende Abklärung, Diagnostik, therapeutische Versorgung und Beratung der betroffenen Patienten statt -häufig auch direkt interdisziplinär. Im Rahmen der regelmäßig stattfindenden myopathologischen Fallkonferenzen, der Muskelkolloquien und der interdisziplinären ZSNE- und ZSNME-Fallkonferenzen werden ausgewählte, spannende und lehrreiche Fälle gemeinsam interdisziplinär vorgestellt, besprochen und diskutiert. Für junge Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen bestehen ferner vierteljährlich stattfindende Transitionssprechstunden gemeinsam mit den Kollegen der Neuropädiatrie, um hier einen bestmöglichen Übergang in die Erwachsenenmedizin zu leisten.

Die Universitätsklinik für Neurologie ist Mitglied des deutschen Referenznetzwerkes für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (DRN-MND) sowie dessen Pendant auf europäischer Ebene – dem europäischen Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (ERN-Euro-NMD).

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

- Projektförderung durch DGM an Prof. Dr. A. Rosenbohm: Cardiovasculäre Risikofaktoren und Atheromatose bei spinobulbärer Muskelatrophie (SBMA) Kennedy
- Projektförderung durch die DFG an Prof. Dr. J. Weishaupt: „Uncovering novel causes and modifiers of amyotrophic lateral sclerosis by nuclear and mitochondrial genome sequencing“
- Prof. Dorst: DFG Förderung der LIPCAL II Studie
- Prof. Roselli/Prof. Dorst: Förderung durch TARGET-ALS Foundation „Angiopoeitin in ALS“
- PD Dr. Brenner: Projektförderung durch Fritz Thyssen Stiftung: „Type I interferon signaling in motor neurons in amyotrophic lateral sclerosis: first friend and later foe?“
- PD Dr. Brenner: Exzellenzstipendium der Else Kröner Fresenius-Stiftung: „Defining amyotrophic lateral sclerosis associated with mutations in the NEK1 gene“
- PD Dr. Brenner, PD Dr. A. Catanese, Anatomie: Projektförderung Frick Foundation for ALS research „Deciphering ALS linked to NEK1 mutations“
- PD Dr. Brenner, PD Dr. A. Catanese, Anatomie: Projektförderung Heinz und Heide Dürr Stiftung „Modulation des Interferon Typ 1-Signalwegs – eine potentielle therapeutische Option für durch Mutationen im TBK1-Gen bedingte ALS?“
- PD Dr. Brenner: „Untersuchung der cGAS-cGAMP-STING-Aktivität im Blut und Liquor von ALS-Patienten“
- Dr. Müller/Prof. Siebert/Prof. Ludolph/Prof. Schlesner: DGF-Förderung des Projekts „Genetik und Epigenetik der

Amyotrophen Lateralsklerose in der Mongolei, Ägypten, Deutschland und China“

- Prof. Dr. Lulé: Projektförderung JPND „WorkOnStrongMind“

Veranstaltungen

- ALS-Infotag 26.10.2024
- Myopathologische Fallkonferenzen des Muskellabors: 15.03.2024, 17.5.2024, 19.7.2024, 20.9.2024, 20.12.2024
- 15. Treffen der Neuromuskulären Zentren Baden-Württembergs mit wissenschaftlichem Programm, 15.11.2024
- Fortbildung für niedergelassene Ärzte/Innen „Muskelerkrankungen und Myasthenie – Update 2024“ am 26. Juni 2024, Neuropoint, unter Mitwirkung von Neurologische Praxis Pfauengasse Ulm (Prof. Dr. H. Schreiber, Dr. A. Harth), Neuromuskuläres Zentrum der Uni Ulm NMZU (Prof. Dr. A. Rosenbohm) und Friedrich-Baur-Institut der LMU München (PD Dr. S. Wenninger)

Publikationen

1. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS Registry Swabia Study Group. Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol.* 2024 Dec;96(6):1040-1057.

2. Ludolph AC, Dietrich J, Dreyhaupt J, Kassubek J, Del Tredici K, Rosenbohm A. Clinical spreading of muscle weakness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a study in 910 patients. *J Neurol*. 2024 Aug;271(8):5357-5367.
3. Klose V, Jesse S, Lewerenz J, Kassubek J, Dorst J, Rosenbohm A, Nagel G, Wernecke D, Roselli F, Tumani H, Ludolph AC. Blood-CSF barrier integrity in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain*. 2024 Dec 3;147(12):4254-4264.
4. Finsel J, Rosenbohm A, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Nägele A, Sommer N, Lindner A, Rothenbacher D, Ludolph AC, Nagel G, Lulé DE. Coping as a resource to allow for psychosocial adjustment in fatal disease: results from patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Front Psychol*. 2024 Apr 4;15:1361767.
5. Brenner, David et al. "A TBK1 variant causes autophagolysosomal and motoneuron pathology without neuroinflammation in mice." *The Journal of experimental medicine* vol. 221,5 (2024): e20221190. doi:10.1084/jem.20221190
6. Wiesenfarth, Maximilian et al. "Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program." *EClinicalMedicine* vol. 69 102495. 15 Feb. 2024. doi:10.1016/j.eclinm.2024.102495
7. Wiesenfarth, Maximilian et al. "Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany." *Journal of neurology* vol. 271,10 (2024): 6667-6679. doi:10.1007/s00415-024-12564-1.
8. Müller HP, Abrahao A, Beaulieu C, Benatar M, Dionne A, Genge A, Frayne R, Graham SJ, Gibson S, Korngut L, Luk C, Welsh RC, Zinman L, Kassubek J, Kalra S. Temporal and spatial progression of microstructural cerebral degeneration in ALS: A multicentre longitudinal diffusion tensor imaging study. *Neuroimage Clin*. 2024B;43:103633.
9. Wimmer N, Müller HP, Metze P, Rasche V, Ludolph AC, Kassubek J. The central pattern of weakness of ALS: Morphological correlates in whole-body muscle MRI. *Ann Clin Transl Neurol*. 2024 Apr;11(4):1000-1010.
10. Vernikouskaya I, Müller HP, Ludolph AC, Kassubek J, Rasche V. AI-assisted automatic MRI-based tongue volume evaluation in motor neuron disease (MND). *Int J Comput Assist Radiol Surg*. 2024;19(8):1579-1587.
11. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, et al. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur*. 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.
12. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, et al. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.
13. Weiß C, Becker LL, Friese J, et al. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene aberparvovec 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. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.
14. Wischnewski S, Thäwel T, Ikenaga C, Kocharyan A, Lerma-Martin C, Zulji A, Rausch HW, Brenner D, Thomas L, Kutza M, Wick B, Trobisch T, Preusse C, Haeussler M, Leipe J, Ludolph A, Rosenbohm A, Hoke A, Platten M, Weishaupt JH, Sommer CJ, Stenzel W, Lloyd TE, Schirmer L. Cell type mapping

of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis. *Nat Aging*. 2024 Jul;4(7):969-983.

15. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol*. 2024 Nov;23(11):1133-1146.

16. Uzelac Z, Schwäble B, Dorst J, Rosenbohm A, Wollinsky K, Wurster CD, Steinbreier JS, Ludolph AC. Pattern of pareses in 5q-spinal muscular atrophy. *Ther Adv Neurol Disord*. 2024 Aug 27;17:17562864241263420. doi: 10.1177/17562864241263420. PMID: 39206217; PMCID: PMC11350530.

17. Wurster CD, Uzelac Z, Dreyhaupt J, Schuster J, Dorst J, Ludolph AC, Wollinsky K. Respiratory function in adult patients with spinal muscular atrophy treated with nusinersen – a monocenter observational study. *Front Neurol*. 2024 Apr 3;15:1372674. doi: 10.3389/fneur.2024.1372674. PMID: 38633535; PMCID: PMC11021633.

Neuromuskuläres Zentrum Würzburg

Sprecherin NMZ:

PD Dr. Erdmute Kunstmann

kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de

Stellvertretende Sprecherin NMZ:

PD Dr. Kathrin Doppler Kathrin

doppler_k@ukw.de

Fachgebiet und Standort

Neurobiologie, Neurochirurgie,
Neuroradiologie, Humangenetik –
Med. Genetik, Orthopädische Klinik, An-
ästhesie – Zentrum für Maligne
Hyperthermie, Med. Klinik– Rheuma-
tologie/Immunologie
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg
schoemig@dgm-bayern.de
[https://www.ukw.de/behandlungszentren/
neuromuskulaeres-zentrum/startseite/](https://www.ukw.de/behandlungszentren/neuromuskulaeres-zentrum/startseite/)

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Im neuromuskulären Zentrum Würzburg sind eine Vielzahl an Fachdisziplinen und Berufsgruppen an der psychosozialmedizinischen und medizinischen Versorgung von PatientInnen mit einem breiten Spektrum an neuromuskulären Erkrankungen beteiligt:

Psychosoziale und ergotherapeutische Beratung; Klinische Arbeitsgruppe Motoneuron-Erkrankungen; Experimentelle Arbeitsgruppe Motoneuronerkrankungen; Arbeitsgruppen Neuropathien, Myopathien, Myasthenie und neuropathischer Schmerz; Arbeitsgruppe experimentelle Entwicklungsneurobiologie; Neurochirurgische Klinik;

Institut für diagnostische und interventionelle Neuroradiologie; Humangenetik/Medizinische Genetik; Kinderklinik mit Frühdiagnosezentrum/Sozialpädiatrisches Zentrum; Orthopädische Klinik; Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie/Zentrum für Maligne Hyperthermie; Med. Klinik und Poliklinik II – Schwerpunkt Rheumatologie/Klinische Immunologie.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, Kooperationen

Netzwerketeiligungen: KKPNS und INCbase.

Spezialambulanzen

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen in der Neurologischen Klinik:

Prof. Dr. Claudia Sommer,
Prof. Dr. Nurcan Üçeyler,
Prof. Dr. Daniel Zeller,
Prof. Dr. Kathrin Doppler
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg,
www.ukw.de/neurologie
*Anmeldung über Neurologische Poliklinik,
T 0931 20123768, F 0931 20123489,
nl_amb@ukw.de*

Spezialambulanz für Patienten mit neuropathischen Schmerzen in der Neurologischen Klinik:

Prof. Dr. Claudia Sommer,
Prof. Dr. Nurcan Üçeyler
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg,
www.ukw.de/neurologie
Anmeldung über Neurologische Poliklinik,
T 0931 20123768, F 0931 20123489,
nl_amb@ukw.de

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Zur überörtlichen Koordination fand eine gemeinsame Sitzung am 12. Juni 2024 statt.
- Zudem interdisziplinäre neuromuskuläre Fallkonferenzen am 14. Februar 2024, 20. Juni 2024, 17. Oktober 2024, 19. Dezember 2024

Humangenetik/Medizinische Genetik

Frau PD Dr. Kunstmann, Prof. Dr. Haaf, Frau Prof. Dr. Klopocki, Frau Dr. Zaum, Frau Dr. Böhm, Frau Dr. Komatsuzaki, Frau Dr. Jeltling, Frau Dr. Sauer, Frau Dr. Lippert, Herr Koparir

- Das Zentrum Medizinische Genetik bietet humangenetische Beratung, Diagnostik und Konsiliardienste an. 2024 wurden >200 genetische Beratungen zu verschiedenen neuromuskulären Fragestellungen durchgeführt. Ein Teil der Ratsuchenden nahm Kombinationstermine von genetischer und psychosozialer Beratung wahr.
- In der Patientenversorgung wird die akkreditierte molekulargenetische Diag-

nostik bei zahlreichen neuromuskulären Erkrankungen angeboten/durchgeführt. Das Multigen-Panel mit muskelspezifischen Genen (mittels NGS (= Next Generation Sequencing)) sowie Einzelgen-Analysen und Fragmentanalysen werden angeboten. Neben der diagnostischen Tätigkeit werden auch Genomanalysen durchgeführt.

- Das Diagnostikangebot sowie die dazugehörigen Auftragsformulare sind zu finden unter: www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/diagnostikangebot/

Neurochirurgische Klinik

Direktor Prof. Dr. Ernestus, Frau Prof. Dr. Matthies, Frau Dr. Rampeltshammer, Dr. Stetter, Dr. med. Dipl.-Psych. R. Nickl, Frau PD Dr. Breun

- In der Neurochirurgischen Klinik und Poliklinik werden PatientInnen mit Nervenverletzungen und neuropathischen Schmerzen behandelt. Alle Biopsien (Nerven- und Faszikelbiopsien, sowie Muskelbiopsien und auch teilweise Hautbiopsien) zur Sicherung der Diagnosen von neuromuskulär erkrankten Patientinnen und Patienten erfolgen in der Neurochirurgischen Klinik. In enger Zusammenarbeit mit dem Zentrum für interdisziplinäre Schmerztherapie (ZiS) wurde die 2019 in der Neurochirurgischen Klinik etablierte stationäre multimodale Schmerztherapie ausgebaut. Weiterhin erfolgt eine wissenschaftliche Auswertung hinsichtlich der postoperativen Schmerztherapie, Funktionsverbesserung und Lebensqualität.

Zudem sind die ÄrztInnen der Neurochirurgischen Klinik im Muskuloskeletalen Centrum Würzburg (MCW) engagiert.

- Auf dem Gebiet der Neurofibromatose bestehen enge wissenschaftliche Kooperationen im Rahmen der am Standort seit 2020 geförderten Klinischen Forschergruppe RESOLVE Pain (DFG KFO 5001) unter Beteiligung der Neurochirurgischen Klinik, der Neurologischen Klinik und des Instituts für Diagnostische und Interventionelle Neuroradiologie. Dabei werden die PatientInnen umfassend klinisch und neurophysiologisch evaluiert, ihr Neuropathie-Phänotyp klassifiziert und dieser mit funktionellem neuroradiologischem Imaging korreliert sowie der klinische Verlauf mit und ohne neurochirurgische Intervention oder mit neuen immun-modulatorischen Therapieansätzen erfasst und analysiert. Diese Untersuchungen dienen der Identifizierung pathophysiologischer Neuropathie-Mechanismen und eines langfristig verbesserten Behandlungsplans.
- Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie (Direktor: Prof. Dr. P. Meybohm)

Zentrum für Maligne Hyperthermie

PD Dr. Johannsen, Dr. Helf, Herr Lothar, Dr. Pichler, Frau Skirde

- Das Zentrum für Maligne Hyperthermie (MH) des Universitätsklinikums Würzburg betreut als Beratungs- und Diagnosezentrum über 3000 Patientinnen und Patienten aus dem gesamten Bundesgebiet. Entsprechend der diagnostischen Richtlinien der Europäischen-MH-Gruppe (EMHG) kommen der

In-vitro-Kontrakturtest, die histopathologische Untersuchung (in Kooperation mit der Neurologischen Klinik und Poliklinik) und die humangenetische Diagnostik (in Kooperation mit dem Zentrum für Humangenetik) zum Einsatz. Das Zentrum betreibt eine Ambulanzsprechstunde zur individuellen Diagnostik und Beratung bzgl. einer MH-Veranlagung. Ärztlichen Kolleg:innen anderer Kliniken bieten wir Beratung rund um den Themenkomplex Maligne Hyperthermie und Anästhesie bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, auch im Rahmen der deutschlandweiten MH-Hotline.

- Die wissenschaftlichen Aktivitäten im Jahr 2024 lagen in der Weiterentwicklung eines minimal-invasiven Tests zur Diagnose einer MH-Veranlagung. In der EMHG wirken wir in verschiedenen Arbeitsgruppen u.a. an Leitlinien zur Diagnostik und Therapie der MH sowie am Programm zur Qualitätssicherung der MH-Diagnostik mit.
- Weitere Informationen unter <https://www.ukw.de/anaesthesie/schwerpunkte/maligne-hyperthermie/>

Orthopädische Klinik

Prof. Dr. Raab

In der Arbeitsgruppe von Prof. Raab, Orthopädische Universitätsklinik, König-Ludwig-Haus, werden PatientInnen mit Skelett- und Gelenkveränderungen infolge neuromuskulärer Erkrankungen in der Klinik und den betreuten Behinderteneinrichtungen behandelt. Ein Schwerpunkt stellt die Versorgung von PatientInnen mit neuromuskulären Wirbelsäulenveränderungen, Deformitäten von Hüft- und Kniegelenk und Fußfehlstellungen dar. Es erfolgt eine wissenschaftliche Auswertung

vor allem hinsichtlich der postoperativen Schmerztherapie, der postoperativen Funktionsverbesserung und der Verbesserung der Lebensqualität. Die ÄrztInnen der Orthopädischen Klinik sind führend im Muskuloskelettalen Centrum Würzburg (MCW) engagiert und tragen wesentlich zu den Forschungsaktivitäten in diesem Rahmen bei.

Institut für Diagnostische und Interventionelle Neuroradiologie

Direktor Prof. Dr. Pham, Dr. Kampf, Dr. Homola, Dr. Herfurth, Dr. Hessenauer, Dr. Schindehütte, Dr. Strinitz, Dr. Weiner

- Das Institut ist eng mit den neurowissenschaftlichen Disziplinen sowie der Anästhesiologie und Chirurgie in der Schmerzforschung vernetzt. Auch 2024 konnte gemeinsame Forschung erfolgreich in international sichtbaren Verbänden fortgesetzt werden (SFB A10) (KFO 5001). Die Neuroradiologie steuert diesen Verbänden Schlüsselmethoden der hochauflösenden Struktur- und Funktionsbildgebung im Peripheren Nervensystem bei und setzt diese Methoden auch zur Beantwortung eigenständiger wissenschaftlicher Fragestellungen ein. Von diesem Forschungsansatz darf ein verbessertes Verständnis von Neuropathischem Schmerz erwartet werden und auch Bildgebungsverfahren die möglicherweise helfen können neue Therapien zu identifizieren oder deren Wirksamkeit auf der Organebene gezielt zu beobachten

Med. Klinik und Poliklinik II, Schwerpunkt Rheumatologie/Klinische Immunologie

Leitung: PD Dr. Schmalzing

- Der Schwerpunkt Rheumatologie/klinische Immunologie wurde 2022 in das NMZ Würzburg aufgenommen. Schon seit langem besteht aber bereits eine enge klinische Kooperation mit Neurologie und Neurochirurgie in der Betreuung von Patient*innen mit inflammatorischer Myopathie. Sowohl in der Diagnostik als auch in der Therapie dieser Patienten wurden in den letzten Jahren bedeutende neue Erkenntnisse gewonnen. Entitäten wurden klarer definiert (z.B. Abgrenzung der nekrotisierenden Myositis), die Autoimmunserologie trägt durch die Bestimmung der myositisassoziierten bzw. -spezifischen Autoantikörper wesentlich zur Diagnosefindung und Prognoseabschätzung bei und gezielte immunologische Therapie wie Rituximab oder JAK-Inhibitoren haben das therapeutische Armamentarium bereichert. In regelmäßigen Fallkonferenzen werden komplexe Patientinnen und Patienten interdisziplinär besprochen.
- Zumindest bei Erstdiagnose werden die Patient*innen in Rheumatologie und Neurologie gesehen – bei erforderlicher Muskelbiopsie auch in der Neurochirurgie. Die gute Zusammenarbeit in der Patientenversorgung soll Grundlage für zukünftige wissenschaftliche Kooperationen werden.
- Neurologie und Rheumatologie planen die gemeinsame Erstellung von SOPs zur Diagnostik und Behandlung von inflammatorischen Myopathien am Universitätsklinikum Würzburg.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Klinische Arbeitsgruppe Motoneuron-Erkrankungen

Prof. Dr. Zeller, Dr. Odorfer, Frau Dr. Bellut, Frau Brauner, Frau Eiler

- In unserer Motoneuronambulanz werden Patientinnen und Patienten mit ALS und SMA betreut. Dies umfasst medikamentöse Therapien und Studien, Hilfsmittelanpassung inkl. maschineller Abhusthilfen und Heimbeatmungssysteme, Angehörigenberatung, Schluckdiagnostik und -therapie. Es bestehen enge Kooperationen mit dem Institut für Humangenetik der Universität Würzburg, dem Deutschen Netzwerk für Motoneuronerkrankungen (MND-Net) und dem ALS-Register Schwaben. Aus dem MND-NET heraus wurden die Ergebnisse der multizentrischen ROCK-ALS-Studie zur Verträglichkeit und Wirksamkeit von Fasudil (Koch et al., 2024), außerdem eine Arbeit zur Wahrnehmung der Versorgung von ALS-Patienten durch die Betroffenen selbst und ihre Angehörigen (Linse et al., 2024) publiziert. In unserer AG Systemische Neurophysiologie läuft eine multimodale Untersuchung zur motorischen Reserve bei ALS weiter. Ende des Jahres wurde unser Zentrum für die multizentrische Studie LIPCAL-ALS II geöffnet.
- Weiterhin werden erwachsene SMA-PatientInnen regelmäßig entweder stationär mit Nusinersen oder ambulant mit Risdiplam behandelt. Die klinischen Verlaufsdaten werden nach Einwilligung in das SMARtCARE-Patientenregister aufgenommen, in dessen Rahmen unser NMZ 2024 an zwei Publikationen beteiligt war, nämlich an einer Natural-history-Studie (Vill et al., 2024) und einer Langzeituntersuchung von SMA-PatientInnen unter Nusinersen-Behandlung (Günther et al., 2024).

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen (z. B. auch Teilnahme an Gesprächsgruppen, u. ä.)

Sonstige Aktivitäten (gesundheits-politisch etc.)

Psychosoziale und ergotherapeutische Beratung

Frau Eiler, Dipl. Sozialpädagogin (FH), Frau Brauner (Ergotherapeutin)

- Die Würzburger Beratungsstelle der DGM – LV Bayern e.V. - wird im Rahmen der überregionalen Offenen Behindertenarbeit vom Freistaat Bayern und den Bezirken Unter- und Oberfranken gefördert. Zu den Aufgaben des Teams gehören die Psychosoziale und Ergotherapeutische Beratung, die Begleitung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und deren Angehörigen, die Organisation und Durchführung von Freizeit-, Bildungs- und Begegnungsveranstaltungen, Öffentlichkeitsarbeit sowie die Vernetzung mit Kooperationspartnern des Zuständigkeitsbereiches.
- Wie in den vergangenen Jahren wurden auch 2024 Angebote zum Erfahrungsaustausch gemacht, teilweise diagnose-spezifisch (z. B. für ALS-Betroffene oder deren Angehörige) oder themenbezogen (z. B. „Alltagskrise oder psychische Krise – Wann besteht Handlungsbedarf?“).
- In diesem Jahr machten sich verstärkt die Themen Generationenwechsel (bei Hauptamtlichen und im Ehrenamt), der Fachkräftemangel im Reha- und Pflegebereich und die Frage der Finanzierbarkeit von Leistungen bemerkbar und führten zur Verunsicherung von Ratsuchenden, aber auch zu einem erhöhten Gesprächsbedarf in den unterschiedlichen Netzwerken. Parallel dazu fiel auf, dass in Beratungskontakten zunehmend

die Fragen zu den Bedingungen für ein gelingendes Leben thematisiert wurden – die Spannbreite reichte von der Entscheidung für ein Leben mit invasiver Beatmung bis hin zur Auseinandersetzung mit assistiertem Suizid.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Arbeitsgruppen Neuropathien, Myopathien, Myasthenie und Neuropathischer Schmerz

- Frau Prof. Dr. Sommer, Frau Prof. Dr. Üçeyler, Prof. Dr. Zeller, Frau Prof. Dr. Doppler, Frau Dr. Appeltshauer, Frau Dr. Kreß, Dr. Odorfer, Frau Dr. Papagianni
- Die neurologische Klinik ist ein überregionales Zentrum für die neuromuskuläre Diagnostik, inklusive Neurophysiologie, Schmerzassoziierter evozierter Potenziale, Nerven- und Muskelultraschall, psychophysischer Testung, kornealer konfokaler Mikroskopie, Autoantikörperdiagnostik sowie Muskel-, Nerven- und Hautbiopsien.
- Schmerzforschung: Die Schmerzforschung umfasst eine Vielzahl an wissenschaftlichen Projekten mit dem Schwerpunkt schmerzhafte Neuropathien, M. Fabry und Fibromyalgie-Syndrom sowie die Klinische Forschergruppe KFO 5001 „ResolvePain“.
- Polyneuropathien: Es konnten mehrere Projekte zur Charakterisierung und Pathophysiologie der Autoantikörper-vermittelten Immuneuropathien (autoimmune Paranodopathien) abgeschlossen werden. Mit DFG- Förderung werden weiterhin die Rolle der Inflammation bei schmerzhaften Polyneuropathien und die Pathophysiologie der Small fiber Neuropathien sowie der Fabry- und Amyloidneuropathie erforscht.

- Biopsie- und Autoantikörperdiagnostik: Im histologischen Speziallabor mit Elektronenmikroskopie wurden im Jahr 2024 70 Muskel-, 20 Nerven- und 576 Hautbiopsien aufgearbeitet und befundet sowie >300 Patientenserien in unserem Forschungslabor auf paranodale Autoantikörper untersucht, mehrheitlich externe Einsendungen.

Arbeitsgruppe Experimentelle Entwicklungsneurobiologie

Leiter Prof. Dr. rer. nat. Martini; Dr. Klein, Frau Yépez, Frau Ercan

- Nachdem der pathogene Einfluss von Makrophagen in translationalen Studien durch Immunmodulation (CSF-1R-Inhibitor) sowohl bei demyelinisierenden erblichen Neuropathien als auch in einem Mausmodell für eine axonale Form der Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT2J) nachgewiesen wurde, untersuchten wir in weiterführenden Studien die Folgen einer Behandlungsunterbrechung und wie sich diese auf die Ausprägung der Neuropathie auswirkt. In einem DFG-geförderten Projekt validieren wir aktuell Marker von homöostatischen und pathogenen Makrophagen, deren jeweilige molekulare Signatur bei Transkriptom-Analysen in erblichen Neuropathien und beim Altern ermittelt wurden. Weiterhin konnten wir in einer Studie zeigen, dass moderates Training (freiwillige Laufradnutzung) den weiteren Funktionsverlust bei einem Tiermodell für die CMT1X auch im fortgeschrittenen Krankheitsstadium stoppen kann und somit einen möglichen Therapieansatz für Patienten darstellt.

Experimentelle Arbeitsgruppe Motoneuronerkrankungen

Institut für Klinische Neurobiologie: Prof. Dr. Sendtner, Frau PD Dr. Jablonka, PD Dr. Briese; Dr. Lüningschrör; Neurologische Klinik: Prof. Dr. Zeller

- Das Institut für Klinische Neurobiologie beschäftigt sich mit der Pathophysiologie von ALS und spinalen Muskelatrophien. Im Mittelpunkt stehen Arbeiten zur Aufklärung der Rolle von RNA-Bindungsproteinen und RNA-Helikasen, zu Mechanismen für die axonale Translokation von mRNAs, die lokale Synthese von Proteinen in Axonen und Axonterminalen und zu Mechanismen für Proteinturnover durch Regulation der axonalen und präsynaptischen Autophagie. Gemeinsam mit internationalen Arbeitsgruppen wurden genetische Grundlagen dieser Erkrankungen untersucht, und neue Behandlungsmethoden für die ALS mit Modulatoren für den ER-Stress entwickelt. Laufende Arbeiten sollen neue Therapieansätze für die Verhinderung von axonalen Proteinaggregaten schaffen. Arbeiten des Instituts werden durch die Schilling-Stiftung, die amerikanische Motoneuron Disease Association (MNDA), die EU über das ERA Net/CALSER Konsortium, den Förderverein Smash SMARD Deutschland e.V., die amerikanische Cure SMA Foundation, das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) - Alternativmethoden zum Tierversuch und die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) – Forschergruppe FOR3004 SYNABS und SFB TRR-295 (A05) gefördert.

Publikationen

1. Dithmar, S., A. Zare, S. Salehi, M. Briese, and M. Sendtner. (2024). hnRNP R regulates mitochondrial movement and membrane potential in axons of motoneurons. *Neurobiology of disease*. 193:106454.
2. Glahn KPE, Girard T, Hellblom A, Hopkins PM, Johannsen S, Ruffert H, Snoeck MM, Urwyler A; European Malignant Hyperthermia Group. Recognition and management of a malignant hyperthermia crisis: updated 2024 guideline from the European Malignant Hyperthermia Group. *Br J Anaesth*. 2024 Oct 30:S0007-0912(24)00597-X. doi: 10.1016/j.bja.2024.09.022. Epub ahead of print. PMID: 39482150.
3. Günther R, Wurster CD, ..., Zeller D, ..., Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur* 2024; 39:100862.
4. Hutchings, A.J., B. Hambrecht, A. Veh, N.J. Giridhar, A. Zare, C. Angerer, T. Ohnesorge, M. Schenke, B.T. Selvaraj, S. Chandran, J. Sternecker, S. Petri, B. Seeger, M. Briese, C. Stigloher, T. Bischler, A. Hermann, M. Damme, M. Sendtner, and P. Lüningschrör (2024). Plekhg5 controls the unconventional secretion of Sod1 by presynaptic secretory autophagy. *Nature communications*. 15:8622.
5. Jablonka S, Yildirim E. (2024). Disease Mechanisms and Therapeutic Approaches in SMARD1-Insights from Animal Models and Cell Models. *Bio-medicines* 2024 Apr 11;12(4):845
6. Jablonka S, Schäfer N. (2024). The SMA Modifier Plastin 3 Targets Cell Membrane-Associated Proteins in Motoneurons. *Neurosci Insights*. 2024 Jan 19; 19:26331055241226623.
7. Klein D, Yopez MG, Martini R (2024). Physical exercise halts further functional decline in an ani-

mal model for Charcot-Marie-Tooth disease 1X at an advanced disease stage. *J Peripher Nerv Syst*.

8. Koch JC, Leha A, ..., Zeller D, ..., Lingor P on behalf of the ROCK-ALS study group. Safety, tolerability and efficacy of the rho kinase inhibitor fasudil in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol* 2024; 23:1133-1146.

9. Linse K, Weber C, ..., Zeller D, ..., Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis – protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract* 2024; 6:34.

10. Luningschrör, P., and M. Sendtner. (2024). Connecting reticulophagy and neuronal NTRK2/TrkB signaling. *Autophagy*. 20:692-693.

11. Rohrbacher S, Seefried S, Hartmannsberger B, Annabelle R, Appeltshauser L, Arlt FA, Brämer D, Dresel C, Dorst J, Elmas Z, Franke C, Geis C, Högen T, Krause S, Marziniak M, Mäurer M, Prüss H, Schoeberl F, Schrank B, Steen C, Teichtinger H, Thieme A, Wessely L, Zerneck A, Sommer C, Doppler K. Different Patterns of Autoantibody Secretion by Peripheral Blood Mononuclear Cells in Autoimmune Nodopathies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2024 Sep;11(5):e200295. doi: 10.1212/NXI.0000000000200295.

12. Salehi, S., A. Zare, G. Gandhi, M. Sendtner, and M. Briese. (2024). Ptbp2 re-expression rescues axon growth defects in Smn-deficient motoneurons. *Frontiers in molecular neuroscience*. 17:1393779.

13. Vill K, Tacke M, ..., Zeller D, ..., Pechmann A, SMArtCARE study group. 5qSMA: Standardized retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol* 2024; 271:2787-2797.

14. Wolf, D., M. Ayon-Olivas, and M. Sendtner. (2024a). BDNF-Regulated Modulation of Striatal Circuits and Implications for Parkinson's Disease and Dystonia. *Biomedicines*. 12.

15. Wolf, D., C. Roder, M. Sendtner, and P. Luningschrör. (2024b). An Essential Role for Calnexin in ER-Phagy and the Unfolded Protein Response. *Cells*. 13.

16. Zare, A., S. Salehi, J. Bader, C. Schneider, U. Fischer, A. Veh, P. Arampatzki, M. Mann, M. Briese, and M. Sendtner. (2024). hnRNP R promotes O-GlcNAcylation of eIF4G and facilitates axonal protein synthesis. *Nature communications*. 15:7430.

Forschung und Preisträger 2024
der Deutschen Gesellschaft für
Muskelkranke e. V.

Projektförderung

Antragsteller	Klinik	Projekt	beantragte Summe
Prof. Stenzel Werner	Charité - Universitätsmedizin Berlin	Verlängerung: Hans-Hilmar Goebel Myopathology Fellowship	9.600,00 €
Dr. Tripke Sarah	Universitätsklinikum Ulm	Untersuchung eines molekularen Zusammenhangs der Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) und viralen Infektionen	20.000,00 €
PD Dr. Freischmidt Axel	Universitätsklinikum Ulm	Test neuer ALS Biomarker in präsymptomatischen Mutationsträgern und Tofersen behandelten Patienten	19.998,10 €
Prof. Schmidt Jens	International Myositis Society e.V.	Weltkongress für Myositis (GCOM) in Pittsburgh, USA	10.000,00 €
PD Dr. Zschüntzsch Jana Dr. Meyer Stefanie	Universitätsmedizin Göttingen	Die Adipöse Sarkopenie - Untersuchung des Einflusses von Übergewicht auf das Skelettmuskelgewebe in einem Adipositas-Mausmodell	19.600,00 €
Dr. Erdmann Hannes Prof. Abicht Angela Prof. Schocher Benedikt	Friedrich-Baur-Institut	Revision der Diagnostik der Myotonen Dystrophie Typ 2	20.000,00 €
Dr. Schläger Sarah Prof. Stöcklein Sophia Prof. Schocher Benedikt	Klinikum der Universität München	Etablierung quantitativer KI-gestützter MR-Biomarker in der klinischen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen	18.744,00 €
Smirnov Dmitrii	Technische Universität München	Validierung neuer Biomarker für mitochondriale Erkrankungen	20.000,00 €
			137.942,10 €

Datum	Kürzel	Antragsteller	Adresse	Krankheit/ Projekt	beantragte Förderung	Vorstand- beschluss
Aug.24	Dr2/1	Dr. Dreyling Cornelius PD Dr. Stephan Wenninger	Friedrich-Baur- Institut München	VENTI-Score: Vorhersage der Atemmuskelschwäche bei Patient*innen mit neuromuskulären Erkrankungen	12.500,00 €	12.500,00 €
Aug 24	He3/1	von Heynitz Ricarda Dr. Cordts Isabell	Klinikum rechts der Isar TU München	ALS Xtreme - Studie zur Untersuchung komplexer geneSscher Varianten miTels Long-Read-Genomsequenzierung bei extremen Phänotypen der amyotrophen Lateralsklerose	30.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Ho6/1	Dr. Hofemeier Arne	Universitätsmedizin Göttingen	Erstellung einer humanen pluripotenten Pax7 Reporter Stammzelllinie zur Untersuchung der Muskelstammzellnische und -aktivierung im Gewebekontext	20.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Ro1/5	PD Dr. Roos Andreas Dr. Dohrn Maïke Prof. Dr. Ruck Tobias	Universitätsklinikum Essen	Discovering the serum proteome in CMT: exploration and validation of reliable biomarkers (DISCOVER-CMT)	20.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Co2/1	PD Dr. Conrad Julian	Universitätsmedizin Mannheim	Eisenablagerungen im motorischen Cortex als Biomarker bei ALS	35.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Me8/1	Dr. Meinhardt Jenny Prof. Dr. Stenzel Werner	Charité - Universitätsmedizin Berlin	Critical Illness Myopathie: Warum werden Intensivpatient:innen akut tetraplegisch? Molekulare Spurensuche mittels Multi- Omics Profiling	18.000,00 €	18.000,00 €
Aug 24	Ne4/3	Dr. Nelke Christopher PD Dr. Kleefeld Felix	Universitätsklinikum Düsseldorf und Charité – Universitätsmedizin Berlin	PM-Mito as Window to the Past – Single Nuclei RNA Trajectories across the IBM Spectrum	20.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Fi4/2	Dr. Fichtner Miriam	Charité - Universitätsmedizin Berlin	Characterization of B Cell Repertoire in AChR-MG and LEMS: Towards Subtype Differentiation and Targeted Therapeutics	30.000,00 €	20.000,00 €
Aug 24	Do2/1	PD Dr. Doppler Kathrin	Universitätsklinikum Würzburg	Autoantigen-spezifischer B-Zell-Elispot zur Vorhersage der Prognose und des Therapieansprechens bei autoimmuner Nodopathie	19.520,00 €	19.520,00 €
						170.020,00 €

Forschungspreise 2024



v.l.n.r. Silke Schlüter (Vorstand DGM), Dr. Susanne Otte (Sponsor Sanofi), Dr. Christopher Nelke, Dr. Maïke Dohrn, Dr. Luise Appeltshauser, PD Dr. Alberto Catanese (alle PreisträgerInnen), Dr. Susanne Schoeler (Sponsor Hormosan), Prof. Julian Großkreutz, Prof. Wolfgang Müller-Felber (beide Laudatoren)

Besondere Leistungen von Wissenschaftlerinnen und Medizinern im neuromuskulären Bereich werden jährlich durch die DGM gewürdigt. Im Rahmen des DGKN-Kongresses am 8. März 2024 in Frankfurt stellten die mit dem Felix-Jerusalem-Preis und dem Junior-Preis Ausgezeichneten ihre preiswürdigen Arbeiten vor und konnten die Urkunden aus den Händen von DGM-Vorstandsmitglied Silke Schlüter entgegennehmen.

Felix-Jerusalem-Preis

Beim Felix-Jerusalem-Preis, gestiftet von der Firma Sanofi, werden Verdienste bei der Erforschung von Pathomechanismen und für objektiv nachvollziehbare Therapieerfolge bei allen Formen von neuromuskulären Erkrankungen ausgezeichnet. Er wird jährlich, in der Regel in drei Rängen vergeben.

Felix-Jerusalem-Preis 2024, Rang 1

PD Dr. Alberto Catanese (Ulm)
Forschung im Bereich der ALS



v.l.n.r. Silke Schlüter (DGM Vorstandsmitglied), PD Dr. Alberto Catanese (Preisträger), Prof. Wolfgang Müller-Felber (Laudator), Dr. Susanne Otte (Sponsor Sanofi)

Felix-Jerusalem-Preis 2024, Rang 2

Dr. Maike Dohrn (Aachen)

Recurrent de-novo gain-of-function mutation in SPTLC2 confirms dysregulated sphingolipid production to cause juvenile amyotrophic lateral sclerosis



v.l.n.r. Silke Schlüter (DGM Vorstandsmitglied), Dr. Maike Dohrn (Preisträgerin), Dr. Susanne Otte, Prof. Julian Großkreutz (Laudator)

Felix-Jerusalem-Preis 2024, Rang 3

Dr. Christopher Nelke, (Düsseldorf)

Einfluss der zellulären Seneszenz (vorzeitige Alterung) auf die Pathogenese der Einschlusskörper-Myositis



v.l.n.r. Silke Schlüter (DGM Vorstandsmitglied), Dr. Christopher Nelke (Preisträger), Dr. Susanne Otte (Sponsor Sanofi), Prof. Wolfgang Müller-Felber (Laudator)

Der Junior-Preis

wird gestiftet von der Firma Hormosan Pharma GmbH und soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen dienen, insbesondere auf dem Gebiet der Myasthenie.

Preisträgerin Junior-Preis 2024

Dr. Luise Appeltshauer (Würzburg)

Pan-Neurofascin assoziierte autoimmune Nodopathie



v.l.n.r. Silke Schlüter (DGM Vorstandsmitglied), Dr. Luise Appeltshauer (Preisträgerin), Dr. Susanne Schoeler (Sponsor Hormosan), Prof. Julian Großkreutz (Laudator)

Der Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis

wurde von dem im Jahre 2017 verstorbenen DGM-Mitglied Ulrich Brodeßer gestiftet und dient der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Fazio-Skapulo-Humeralen-Muskeldystrophie (FSHD).

Preisträger Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis 2024

Dr. Hannes Erdmann und Florentine Scharf (München)

Methylierungsprofile in der molekular-genetischen Diagnostik und klinischen Bewertung der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie



v.l.n.r.: Marion Haase (Vorsitzende FSHD-Gruppe), Dr. Hannes Erdmann, Florentine Scharf, Silke Schlüter (Bundesvorstand)

Die DGM bedankt sich bei allen Preisträgerinnen und Preisträgern, ihren Teams sowie den wissenschaftlich Unterstützenden für das Engagement in der Forschung in Bereich der Muskelerkrankungen.

Forschung der Amytrophen Lateralsklerose

*Felix-Jerusalem-Preis
Preisträger 2024, Rang 1
PD Dr. Alberto Catanese*

Die Amytrophe Lateralsklerose ist eine tödliche und unheilbare neurodegenerative Krankheit, die hauptsächlich die Neuronen des motorischen Systems betrifft. Die Fortschritte bei den Techniken und mathematischen Methoden haben unser Verständnis der genetischen Grundlagen der ALS stetig vertieft und dazu beigetragen, mehr Erkenntnisse über die äußerst heterogene pathologische Landschaft dieser Krankheit zu gewinnen. Trotz der Bedeutung dieser Erkenntnisse fehlt jedoch noch immer eine wirksame Behandlung für diese schwere neurodegenerative Erkrankung. Die Gene, die ursächlich mit ALS in Verbindung gebracht werden, sind an sehr unterschiedlichen zellulären Mechanismen und Funktionen beteiligt. Dies deutet darauf hin, dass die molekularen Pathomechanismen, die die verschiedenen ALS-Fälle charakterisieren, weitgehend von den mutierten Genen abhängen könnten. Dennoch lässt sich das klinische Erscheinungsbild von ALS-Patienten nicht vollständig mit der zugrunde liegenden genetischen Ursache erklären. Die zentralen Gemeinsamkeiten, die das Spektrum der ALS-Fälle charakterisieren und die zusammen mit dem genetischen Hintergrund zum Ausbruch und zum Fortschreiten dieser Krankheit beitragen, sind immer noch nicht verstanden. So ist immer noch nicht klar, inwieweit die mit ALS assoziierten

pathologischen Merkmale von den verschiedenen Genen, die kausal mit dieser Erkrankung verbunden sind, gemeinsam getragen werden. Um diese Frage zu klären, haben wir eine Multiomics-Analyse durchgeführt, die die transkriptionelle, epigenetische und mutationelle Aspekte heterogener menschlicher Motoneuronen (aus induzierter pluripotenter Stammzellen) mit C9orf72-, TARDBP-, SOD1- und FUS-mutierten sowie Datensätze aus Patientenbiopsien umfasst. Wir haben eine gemeinsame Signatur identifiziert, die ein einheitliches Transkriptionsprogramm bei der ALS widerspiegelt, trotz der spezifischen Profile, die durch das zugrunde liegende pathogene Gen bedingt sind. Darüber hinaus führten wir die erste Whole-Genome-Bisulfite-Sequencing in ALS-bezogenen menschlichen Motoneuronen durch, die die im Transkriptom der mutierten Zellen beobachtete veränderte Genexpression mit dem Methylierungsprofil ihres Promotors verknüpfte. Dies zeigte tiefgreifende epigenetische Veränderungen als Teil der mit ALS verbundenen abnormen Transkriptionssignaturen auf. Anschließend wendeten wir „Multilayer-Machine-Learning“ an, um Transkriptome von Blut und Rückenmark zu integrieren, und fanden eine statistisch signifikante Korrelation zwischen ihren wichtigsten Top-Prädiktoren, die signifikant mit der Toll-like-Rezeptor-

Signalisierung angereichert waren. Bemerkenswerterweise korrelierte die Überrepräsentation dieses biologischen Prozesses auch mit der Transkriptionssignatur, die in mutierten menschlichen induzierten pluripotenten Stammzellen-abgeleiteten Motoneuronen identifiziert wurde, was neue Einblicke in die Marker-Gene der ALS auf gewebeunabhängige Weise hervorhebt. Schließlich haben wir mit Hilfe von Genomsequenzierungsdaten in Kombination mit Deep Learning die erste Mutationsignatur für die ALS erstellt und ein spezifisches genomisches Profil für diese Krankheit definiert, das signifikant mit Alterssignaturen korreliert, was darauf hindeutet, dass das Alter ein wichtiger Faktor bei der ALS ist. Zusammengefasst konnte diese Arbeit innovative methodische Ansätze für die Identifizierung von Krankheitssignaturen durch die Kombination von Multiomics-Analysen beschreiben und neue Erkenntnisse über die pathologischen Konvergenzen, die die ALS definieren, aufzeigen.

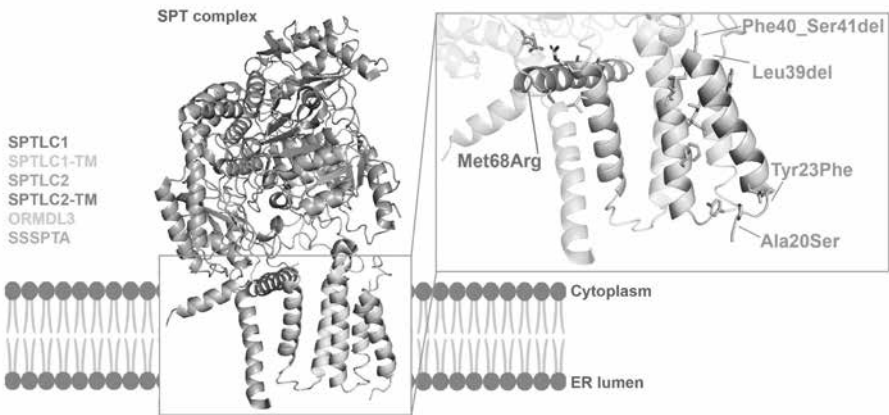
*PD. Dr. A. Catanese
Anatomie und Zellbiologie
Universität Ulm
Albert-Einstein Allee 11
89081 Ulm*

Fehlregulierte Sphingolipidproduktion verursacht juvenile ALS: Neue Genentdeckung trägt zum Ursachenverständnis bei

Felix-Jerusalem-Preis

Preisträgerin 2023, Rang 2

Dr. med. Maïke Dohrn



Fehlregulierte Sphingolipidproduktion verursacht juvenile ALS: Neue Genentdeckung trägt zum Ursachenverständnis bei

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine fortschreitend verlaufende Erkrankung der motorischen Nervenbahnen, die zu schwerer Behinderung führt und tödlich verläuft. In dieser Arbeit (Dohrn et al., *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*,

11/2023) wurde bei zwei schon im Kindesalter an ALS Erkrankten, dieselbe Punktmutation im SPTLC2-Gen entdeckt.

SPTLC2 kodiert die zweite Untereinheit des Proteinkomplexes, der in Körperzellen für die Herstellung komplexer Lipide (Sphingolipide) zuständig ist. Im Jahr 2021 wurde bereits ein Zusammenhang zwischen Mutationen in der ersten Untereinheit

desselben Proteinkomplexes (SPTLC1) und der Entstehung einer ALS beschrieben (Mohassel et al., 2021). Das Team um Dr. Maike Dohrn (Aachen, Deutschland), Prof. Stephan Züchner (Miami, Florida), Prof. Nazli Basak (Istanbul, Türkei), Prof. Thorsten Hornemann (Zürich, Schweiz) und Prof. Carsten Bönnemann (Bethesda, Maryland) konnte nun zeigen, dass auch der bislang nicht beschriebene Austausch Met68Arg im SPTLC2-Gen zu einer Fehlregulation des Sphingolipidsynthese führt. Gefunden wurde die genetische Veränderung mithilfe der GENESIS-Plattform, einer Online-Datenbank, in der Ärzt:innen der ganzen Welt ungelöste Fälle seltener Erkrankungen miteinander teilen und diskutieren können.

Der erste Patient entwickelte schon in der frühen Kindheit Schwierigkeiten beim Aufstehen aus der Hocke. Im Alter von 15 Jahren bekam er Schluckstörungen, mit 18 Jahren konnte er sich nur noch mit Gehhilfen fortbewegen. Seit dem Alter von 22 Jahren ist er tracheotomiert und beatmet. Die zweite Patientin entwickelte im Alter von fünf Jahren eine verwaschene Sprechweise und erhielt Logopädie. Muskelschwäche und Atrophien traten im Alter von 10 Jahren auf. Mit 18 Jahren konnte sie nicht mehr alleine vom Boden aufstehen. Aktuell braucht sie intermittierend unter-

stützende Maskenbeatmung. Die beiden jungen Erwachsenen kommen aus unterschiedlichen Ländern (Türkei und USA). Ihre Eltern tragen die Mutation jeweils nicht, sodass von einer Neumutation in der Keimbahn ausgegangen wird. Im Blutplasma konnten bei beiden Betroffenen massiv erhöhte Sphingolipidspiegel nachgewiesen werden. Auch im Zellkulturmodell (transfizierte HEK-Zellen) ließ sich der funktionsrelevante Effekt auf die Sphingolipidproduktion bestätigen, was zu erheblich erhöhten Spiegeln aller Sphingolipidklassen führte. Dieser Krankheitsmechanismus deckt sich mit den Beobachtungen zu SPTLC1. Zusammengefasst beschreiben Frau Dr. Dohrn und Team ein neues ALS-Gen und bestätigen damit die Relevanz des Sphingolipidsynthese als wichtigen Krankheitsmechanismus. Die Wissenschaftler:innen denken jetzt darüber nach, ob und wie man die neuen Erkenntnisse auch therapeutisch nutzen könnte.

Dr. med. Maike Dohrn

Erforschung von entzündlichen Neuromuskulären Erkrankungen

Felix-Jerusalem-Preis

Preisträger 2024, Rang 3

Christopher Nelke (Düsseldorf)

Die Einschlusskörper-Myositis (IBM) ist eine idiopathische entzündliche Myopathie (IIM) und führt zu einem schleichenden Verlust der Muskelkraft- und Funktion. Aktuelle Behandlungsansätze konnten das Fortschreiten der Erkrankung bislang nicht wirksam aufhalten. Daher bedarf es neuer Therapieansätze um die Krankheitsbelastung für die Betroffenen zu mildern.

Eine mögliche Erklärung für die Resistenz der IBM gegen bisherige Therapieansätze könnte die Aktivierung zellautonomer Mechanismen sein, die den Krankheitsverlauf der IBM unabhängig von der entzündlichen Aktivität aufrechterhalten oder fördern. In dieser Studie konzentrierten wir uns auf die Seneszenz von muskelständigen Zellen als potenzielle Treiber der Krankheit. Die Seneszenz ist ein Zustand in dem eine Zelle sich nicht mehr teilt, aber weiterhin entzündungsfördernde Botenstoffe produziert. Dieser zelluläre Zustand hat in den letzten Jahren insbesondere bei Erkrankungen im höheren Lebensalter an Bedeutung gewonnen. Zu diesem Zweck verglichen wir IBM Patienten und Patientinnen mit nicht-erkrankten Kontrollen und mit der immunvermittelten nekrotisierenden Myopathie (IMNM). Histopathologische Analysen zeigten, dass zelluläre Seneszenz ein Merkmal der IBM ist, das hauptsächlich Zellen betrifft, die im Mus-

kelgewebe residieren, aber keine Muskelfasern sind. Eine eingehende Analyse mittels RNA-Sequenzierung ermöglichte die Entschlüsselung und Untersuchung dieser Zellpopulationen. Unter diesen identifizierten wir eine spezifische Gruppe von fibroadipogenen Vorläuferzellen (FAPs), der Schlüsselmerkmale die Seneszenz war, einschließlich entzündungsfördernder Botenstoffe und der Aktivierung von Seneszenz-Signalwegen. Die Funktion von FAPs ist für die Gesundheit von Muskelzellen unentbehrlich, wobei Veränderungen ihres Phänotyps aber auch nachteilig sein können. Neben Veränderungen der FAPs haben wir ebenfalls einen ausgeprägten Verlust von Typ 2A Muskelfasern bei IBM Patienten und Patientinnen beobachtet. Diese Fasern tragen zur Muskelfunktion bei und ermöglichen die schnelle Kontraktion der Muskulatur. Muskelzellen bei der IBM zeigten auch einen spezifischen entzündungsfördernden Charakter der Muskelfasern selber. Eine fehlgeleitete Funktion der Muskelfasern könnte mit der Seneszenz von FAPs durch eine Änderung der Kollagenzusammensetzung letzterer verbunden sein. Seneszenten FAPs fehlt die Expression von Kollagen TypXV, das erforderlich ist, um die strukturelle Integrität der Muskelfasern und die Bildung der neuromuskulären Endplatte zu unterstützen.

Zusammenfassend zeigt diese Studie eine veränderte Landschaft von muskelständigen Zellen bei der IBM und, dass FAPs der primäre seneszente Zelltyp sind. Diese Ergebnisse könnten von Bedeutung für die Therapie sein, da davon auszugehen ist, dass FAPs nicht auf reguläre Therapieansätze ansprechen und daher ein neues Therapieziel darstellen könnten.

Dr. Christopher Nelke

Die Autoimmune Nodopathie mit Pan-Neurofascin-Antikörpern: Eine lebensbedrohliche, aber reversible Erkrankung

Juniorpreis

Preisträgerin 2024

Dr. Luise Appeltshauser

Hintergrund

Bei der Autoimmunen Nodopathie handelt es sich um eine seltene und schwere neuromuskuläre Erkrankung. Die Erkrankungsgruppe zählt zu den entzündlichen Nervenkrankungen (Polyneuropathien) und ist erst seit etwa 10 Jahren bekannt. Hierbei werden wichtige Schaltpunkte an den Nervenfasern angegriffen, die sogenannten Ranvier-Schnürringe. Diese Knotenpunkte an den Nerven sind essenziell für die schnelle Signalweiterleitung vom Gehirn zum Muskel, und somit für die Ausführung von Bewegungen. Die Ranvier-Schnürringe haben einen hoch spezialisierten Aufbau. Hier befindet sich unter anderem das Protein Neurofascin, welches je nach Unterform entweder die Isolationshülle der Nerven (sog. Myelin) verankert oder Signalkanäle an Ort und Stelle hält.

Aus bisher unbekanntem Gründen kommt es bei betroffenen Patientinnen und Patienten zu einer Störung des Immunsystems mit Bildung von Antikörpern gegen verschiedene Schnürringproteine. Diese binden an den Schnürring und stören hier die Signalübertragung, was dann Lähmungen, Gefühlsstörungen und Gleichgewichtsstörungen verursacht. Im Jahr 2018 wurden erstmals Antikörper beschrieben, die verschiedene Neurofascin-Formen erkennen, man spricht von Pan-Neurofascin-Autoanti-

körpern. Die genauen Effekte dieser Antikörper sowie die spezifischen Symptome der Erkrankung wurden bisher wenig erforscht, da insgesamt erst wenige Fälle beschrieben wurden.

In dieser Forschungsarbeit wurden klinische Daten von betroffenen Patientinnen und Patienten mit Pan-Neurofascin-Antikörpern gesammelt, um gemeinsame klinische Merkmale zu identifizieren und Aussagen über Therapieansprechen und Prognose treffen zu können. Außerdem wurde das Blut der Patientinnen und Patienten auf Biomarker untersucht und die Antikörper aus dem Blut isoliert. Hiermit wurden dann Studien zum Pathomechanismus durchgeführt, also untersucht, wie die Antikörper genau Schaden am Nerven anrichten. Dies ist wichtig, um eine gezielte Therapie einsetzen zu können.

Wie entsteht der Schaden?

In Zellkultur wurden hoch spezialisierte Nervenzellen gezüchtet, die durch ein Wachstum über mehrere Wochen eine vollständige Isolationschicht und Ranvier-Schnürringe ausbilden (siehe Abbildung). Zu diesen Zellen wurde dann die Antikörper der Patienten gegeben und deren Effekte untersucht. Hierbei konnte festgestellt werden, dass die Antikörper zum Verlust der

Neurofascin-Proteine und zu einer Aufweitung der Schnürringe führen. Dies kann die gestörte Signalweiterleitung verursachen. Zudem wurden weitere Komponenten des Immunsystems untersucht, so zum Beispiel das sogenannte Komplementsystem, das normalerweise zur Erregerabwehr dient. Durch die Antikörper wird abhängig von der Antikörper-Unterklasse das Komplementsystem aktiviert und eine lokale Entzündung hervorgerufen, was dann wiederum die Zerstörung der Schnürringe und Nervenzellen verstärken kann.

Welche Symptome treten auf?

Betroffene entwickeln innerhalb von wenigen Wochen eine schwere Tetraparese, das heißt eine Lähmung aller Extremitäten, begleitet von Gefühlsstörungen. Je nach dem Antikörper-Spiegel (sogenannter Titer) können die Symptome unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Häufig führt die Lähmung allerdings zur Immobilität, und auch nicht selten ist sogar die Gesichts- und Atemmuskulatur betroffen. Die Patienten benötigen dann eine künstliche Beatmung und Überwachung auf Intensivstation. In schlimmsten Fällen können die Patienten aufgrund einer vollständigen Lähmung nicht mehr mit der Außenwelt kommunizieren – und das bei vollem Bewusstsein. Auch das autonome Nervensystem ist betroffen, was dann zu Herzrhythmusstörungen führen kann. Standardtherapien, die bei anderen entzündlichen Neuropathien eingesetzt werden, sind meist nicht ausreichend wirksam. In der akuten Phase der Erkrankungen können somit Infektionen unter künstlicher Beatmung oder auch die Herzrhythmusstörungen bis hin zum Tod der Patientinnen und Patienten führen. Verschwinden die Antikörper allerdings aus dem Blut – entweder im spontanen Verlauf

der Erkrankung oder unterstützt durch spezifische Therapien, wie das Medikament Rituximab – kann eine Besserung eintreten. Unterstützt durch intensive Rehabilitation können die Patienten sogar wieder vollständig genesen. Je schneller die Antikörper eliminiert werden, desto eher können chronische Schäden vermieden werden. Nach Auswertung der bisherigen klinischen Verlaufsdaten zeigt sich außerdem, dass die Erkrankung nicht chronifiziert und die Antikörper in den meisten Fällen nicht wiederkehren, auch bei ausgesetzter Therapie.

Biomarker im Blut – Hinweis auf Aktivität und Prognose der Erkrankung

Ausschlaggebend für die richtige Diagnose und schnelle Einleitung einer Therapie ist der Nachweis der Antikörper im Blut der Patientinnen und Patienten. Über die Untersuchung der Antikörper-Subklasse können möglicherweise zusätzlich Patienten und Patientinnen identifiziert werden, die von einer entzündungshemmenden Therapie profitieren könnten.

Auch im Verlauf spielen die Antikörper-Titer eine Rolle. Unsere Daten zeigen, dass der Titer im Verlauf mit den klinischen Symptomen korreliert. So kann eine einfache Blutuntersuchung bei individuellen Therapieentscheidungen helfen: Beispielsweise, ob eine Eskalation der Therapie notwendig ist, oder ob man sich bereits auf dem richtigen Weg befindet und abwarten kann. Regelmäßige Kontrollen und die Erhebung von Langzeit-Daten sind allerdings notwendig, um mögliche Rezidive frühzeitig zu erkennen und verlässliche Aussagen über den langfristigen Verlauf treffen zu können.

In dieser Studie wurden außerdem die sogenannten Neurofilament-Leichtketten im

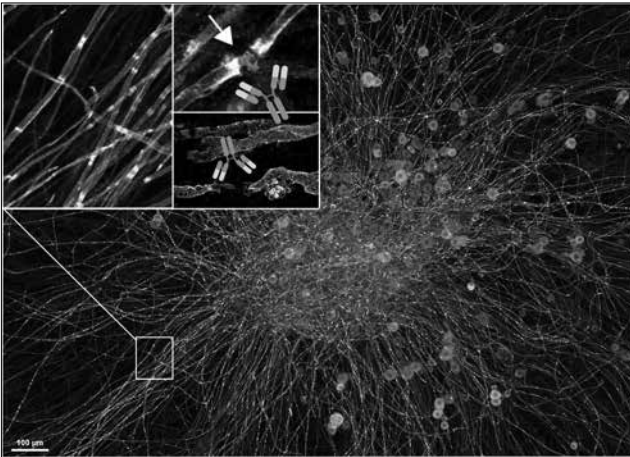


Abb.: Die mikroskopische Aufnahme zeigt eine Übersicht einer Spinalganglien-Kultur mit Nervenzellen (grün) und ihren Fortsätzen, den myelinisierten Axonen (cyan). In der Vergrößerung sieht man die Ranvier-Schnürringe mit Neurofascin-Protein (magenta). Links in der Vergrößerung sind reguläre Schnürringe dargestellt. Rechts sind Veränderungen dargestellt, nachdem die Nervenzellen den Patienten-Antikörpern ausgesetzt waren: Eine Zerstörung der Neurofascin-Struktur (Pfeil) mit Aufweitung der Schnürringe (oberes Bild) und eine Auftreibung und Zerstörung der Isolierschicht (unteres Bild). Maßstab der Übersichtsaufnahme: 100 µm.

Blut untersucht. Diese sind ein Biomarker für einen akuten Nervenschaden bei verschiedenen neurologischen Erkrankungen. Auch bei der autoimmunen Nodopathie mit Pan-Neurofascin Antikörpern zeigen sich je nach Symptomschwere deutlich erhöhte Werte in der Akutphase der Erkrankung. Parallel zur klinischen Besserung sinken diese aber wieder ab. Somit spricht eine Normalisierung der Werte für eine gute Prognose.

Zusammenfassend ist die Pan-Neurofascin-assoziierte autoimmune Nodopathie eine seltene, aber potentiell lebensbedrohliche Erkrankung. Verursacht wird diese durch Antikörper, welche die Schnürring-Region direkt angreifen. Es ist essentiell, die Erkrankung richtig zu diagnostizieren, um möglichst schnell eine geeignete Therapie einzuleiten und die Antikörper aus dem Blut zu eliminieren. So ist eine Remis-

sion möglich. Der Antikörpertiter sowie der Neurofilament-Leichtkettenspiegel dienen als nützliche Biomarker für den Verlauf und die Prognose der Erkrankung.

Originalarbeiten

Appeltshauer L, Junghof H, Messinger J, et al. Anti-pan-neurofascin antibodies induce subclass-related complement activation and nodo-paranodal damage. *Brain*. 2023 May 2;146(5):1932-1949.

Appeltshauer L, Doppler K. Pan-Neurofascin autoimmune nodopathy - a life-threatening, but reversible neuropathy. *Curr Opin Neurol*. 2023 Oct 1;36(5):394-401.

*Dr. med. Luise Appeltshauer
Neurologische Klinik
Universitätsklinikum Würzburg*

Methylierungsprofile in der molekulargenetischen Diagnostik und klinischen Bewertung der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie

*Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis,
Preisträger 2024, Rang 1*

*Dr. med. Hannes Erdmann, M.Sc. (Chemie)
Dipl. bioinf. univ. Florentine Scharf*

Die Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) ist als hereditäre, autosomal-dominant vererbte Myopathie die dritthäufigste Muskeldystrophie in der Europäischen Population^[1,2]. Neben einem klassischen Verlauf mit fortschreitenden Paresen von zunächst der fazialen Muskulatur über die Muskulatur des Schultergürtels und des Oberarms hin zu der unteren Extremität und der abdominalen Muskulatur zeigt die Erkrankung eine breite phänotypische Varianz^[3]. Sie wurde früh mit Veränderungen eines D4Z4-Makrosatelliten auf Chromosom 4 assoziiert, an dessen distalen Ende sich das DUX4-Gen befindet. Eine stabile Expression dieses Gens konnte als Ursache der FSHD identifiziert werden^[4]. Verschiedene genetische Parameter, wie das Vorliegen eines permissiven Haplotyps, eine Kontraktion des D4Z4-Repeatarrays bei FSHD1 sowie pathogene Varianten in epigenetischen Suppressorgenen wie SMCHD1 bei FSHD2 sind die Grundlage für die derzeitige Diagnostik^[5,6]. Diese ist jedoch in ihrer Präzision limitiert und kann sowohl zu falsch-negativen wie auch falsch-positiven Befunden führen. Zur Verbesserung der Diagnostik einer FSHD validierten wir daher in einem

ersten Schritt unserer Studie Methylierungsprofile des FSHD-Locus als präzise Diagnostik- und Biomarker^[7], welche wir durch die Kombination von Bisulfidkonvertierung, Next-Generation-Sequenzierung und Auswertung über eine bioinformatische Pipeline bestimmen. Wir konnten zeigen, dass eine Hypomethylierung im Bereich der vollständigen Kopie des DUX4-Gens, welches innerhalb der distalsten D4Z4-Repeatereinheit lokalisiert ist, zur Diagnose einer FSHD geeignet und den etablierten Parametern überlegen ist. Mutmaßlich ist eine Hypomethylierung in diesem Bereich ein Marker für die Expression des DUX4-Gens, was als krankheitsursächlich angesehen wird. Durch die Bestimmung der durchschnittlichen Methylierung (global) des D4Z4-Repeatarrays kann mit der neu etablierten Methode weiterhin eine FSHD1 von einer FSHD2 unterschieden werden (Abb. 1).

In einem zweiten Schritt unserer Studie untersuchten wir, ob der Methylierungsgrad innerhalb des distalen Repeatarrays als Biomarker für die Erkrankungsschwere fungieren kann. Dieser korreliert tatsächlich stark mit der alterskorrigier-

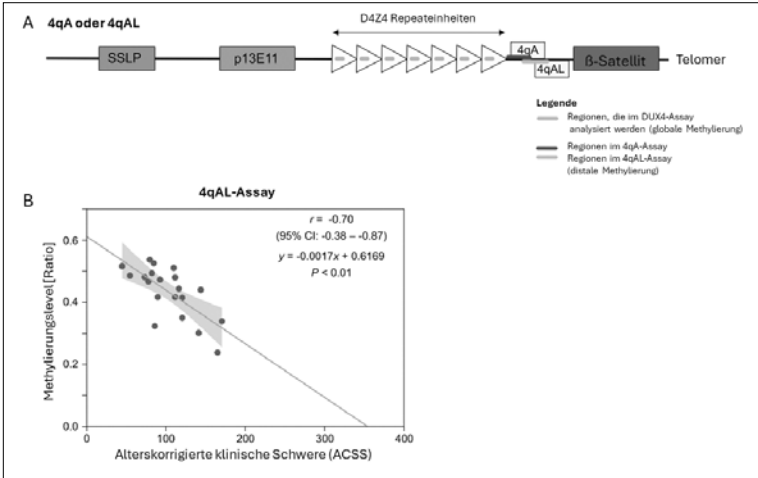


Abbildung 1. (A) Struktur permissiver und mit einer FSHD assoziierter D4Z4-Repeatarrays auf Chromosom 4q35 sowie mit unserem Methylierungsassay analysierte Regionen innerhalb des D4Z4-Repeatarrays von permissiven 4qA-Allelen und deren Variation 4qAL. (B) Korrelation der alterskorrigierten klinischen Schwere mit dem distalen Methylierungslevel des 4qAL-Haplotyps.

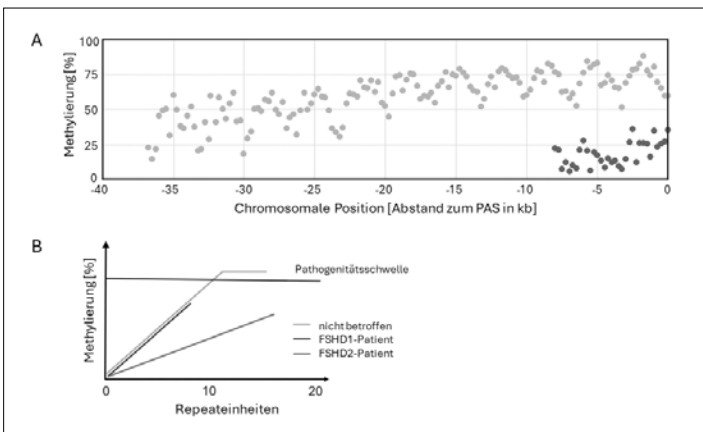


Abbildung 2. (A) Methylierungsprofil zweier permissiver Allele (dunkelblau: Methylierung des kontrahierten Alleles (2 Repeats), hellblau: unkontrahiertes Allel) eines FSHD1-Patienten. Berechnung der Methylierung jeweils innerhalb des Abschnitts von 250 bp und Position relativ zum Polyadenylierungssignal (PAS) im distalen Repeatarray angegeben. (B): Model für den Methylierungsgradienten des D4Z4-Repeatarrays auf Chromosom 4q35 in FSHD1- und FSHD2-Patienten sowie nicht betroffenen Individuen.

ten klinischen Schwere und weist einen stärkeren Zusammenhang mit dieser als die Repeatlänge auf (Abb. 1B). Somit ist die distale Methylierung ein präziserer und universellerer Biomarker für den Schweregrad der Erkrankung.

Aktuell arbeiten wir an einer Weiterentwicklung unserer Analyse des FSHD-Locus mittels Oxford Nanopore Long-Read-Sequenzierung. Diese ermöglicht erstmals die Sequenzierung des kompletten D4Z4-Repeatarrays inkl. der Erfassung der Methylierung über den gesamten Bereich. Dadurch ist eine simultane allelspezifische Analyse aller relevanten Parameter (Methylierungsprofil, (Sub) Haplotyp, Repeatlänge) und damit eine weitere Präzisierung der Diagnostik möglich. Ein proof-of-concept für eine Long-read basierte FSHD-Diagnostik konnte bereits erbracht werden und ermöglichte ebenfalls die Klärung großer phänotypischer Unterschiede innerhalb einer Familie durch den Nachweis eines somatischen Mosaikes^[6]. Die durch die Long-Read-Sequenzierung gewonnenen Erkenntnisse geben weiterhin Hinweise auf den Zusammenhang zwischen Genetik, Epigenetik und klinischem Phänotypen. Übereinstimmend mit anderen Arbeiten zeigen unsere Daten einen Methylierungsgradienten des D4Z4-Repeatarrays, der von proximal nach distal innerhalb des D4Z4-Repeatarrays ansteigt^[9, 10] (Abb. 2). Nach etwa 10 Repeatenheiten erreicht die Methylierung eine Sättigung im hypermethylierten Bereich, was den bekannten Grenzwert für eine Pathogenität von 10 Repeatenheiten für die FSHD1 erklären könnte. Diese Ergebnisse sind ein weiterer Beleg für die Epigenetik als entscheidendes Korrelat für die Manifestation und Aus-

prägung einer FSHD, Ausgangspunkt für eine weitere Präzisierung der FSHD-Diagnostik, sowie ein weiterführendes Verständnis der molekularpathologischen Grundlagen der Erkrankung.

Referenzen

1. Deenen JCW, Arnts H, van der Maarel SM, et al. Population-based incidence and prevalence of facioscapulohumeral dystrophy. *Neurology*. 2014;83(12):1056.
2. Lemmers LJLF, van der Vliet Patrick J., Klooster Rinse, et al. A Unifying Genetic Model for Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *Science*. 2010;329(5999):1650-1653.
3. Ricci G, Ruggiero L, Vercelli L, et al. A novel clinical tool to classify facioscapulohumeral muscular dystrophy phenotypes. *J Neurol*. 2016;263(6):1204-1214.
4. de Greef JC, Lemmers RJLF, van Engelen BGM, et al. Common epigenetic changes of D4Z4 in contraction-dependent and contraction-independent FSHD. *Hum Mutat*. 2009;30(10):1449-1459
5. Lemmers RJLF, O'Shea S, Padberg GW, Lunt PW, van der Maarel SM. Best practice guidelines on genetic diagnostics of Facioscapulohumeral muscular dystrophy: Workshop 9th June 2010, LUMC, Leiden, The Netherlands. *Neuromuscul Dis*. 2012;22(5):463-470.
6. Giardina E, Camaño P, Burton-Jones S, et al. Best practice guidelines on genetic diagnostics of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Update of the 2012 guidelines. *Clinical Genetics*. 2024; 106(1): 13-26.
7. Erdmann H, Scharf F, Gehling S, et al. Methylation of the 4q35 D4Z4 repeat defines disease status

in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Brain*. 2023;146(4):1388-1402.

8. Erdmann H, Scharf F, Hallermayr A, et al. Reply: An epigenetic basis for genetic anticipation in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1. *Brain*. 2023;146(12):e1111-e1114.

9. Butterfield RJ, Dunn DM, Duval B, Moldt S, Weiss RB. Deciphering D4Z4 CpG methylation gradients in facioscapulohumeral muscular dystrophy using nanopore sequencing. *Genome Res*. 2023;33(9):1439-1454.

10. Hiramuki Y, Kure Y, Saito Y, et al. Simultaneous measurement of the size and methylation of chromosome 4qA-D4Z4 repeats in facioscapulohumeral muscular dystrophy by long-read sequencing. *J Transl Med*. 2022;20(1):517.

10 Jahre Jugendarbeit in der DGM – Eine Erfolgsgeschichte



Seit 10 Jahren setzt sich die JungeDGM mit großem Engagement für junge Menschen mit Muskelerkrankungen in Deutschland ein. Die Jugendorganisation der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) bietet nicht nur eine Plattform zur Vernetzung, sondern unterstützt junge Betroffene auch mit Rat und Erfahrung in allen Lebensbereichen, die durch eine Muskelerkrankung beeinflusst werden. Stand Dezember 2024 vertritt die JungeDGM etwa 490 Mitglieder innerhalb der DGM.

Die Organisation wird von einem ehrenamtlichen Team getragen, das aktuell aus 12 Mitgliedern besteht: einem dreiköpfigen

Leitungsteam und neun Beisitzern und Beisitzerinnen. Die Arbeit ist in drei Arbeitskreise gegliedert – Veranstaltungen, Finanzen und Medien – wodurch die vielfältigen Aktivitäten strukturiert und effektiv umgesetzt werden können.

Die Anfänge der JungeDGM

Der Grundstein für die JungeDGM wurde 2015 gelegt, als sich ein kleiner Kreis junger Menschen innerhalb der DGM online traf, um sich zu vernetzen und die Interessen junger Betroffener gezielt zu fördern. Inspiriert durch das „Bundestreffen Junge Selbsthilfe“ wurde 2016 die Anerkennung

als „Arbeitsgruppe JungeDGM“ durch den DGM-Bundesvorstand erreicht. Damit entstand erstmals eine offiziell anerkannte Vertretung, die sich ausschließlich den Anliegen junger Menschen widmet.

Ein vielfältiges Angebot für junge Betroffene

Die JungeDGM adressiert die Bedürfnisse junger Menschen mit Muskelerkrankung bis 29 Jahre. Neben der direkten Unterstützung durch Einzelberatungen und Gruppenformate werden Themen wie Assistenz, barrierefreie Mobilität, Ausbildung, Berufseinstieg, Ablösung vom Elternhaus oder Sexualität behandelt. Besonders hervorzuheben sind regelmäßige Online-Angebote wie das Networking-Event, der Kids- und Teens-Treff sowie themenbezogene Workshops.

Ein besonderes Highlight ist das alle zwei Jahre stattfindende Jugendsymposium. Diese mehrtägige Präsenzveranstaltung ermöglicht es jungen Betroffenen, sich in Workshops weiterzubilden und sich persönlich auszutauschen.

Förderung von Vernetzung und Peer-to-Peer-Austausch

Ein zentrales Ziel der JungeDGM ist es, die Vernetzung unter jungen Menschen mit ähnlichen Lebensrealitäten zu stärken. Der Austausch mit Gleichgesinnten bietet nicht nur praktische Hilfestellungen, sondern trägt auch zur Förderung von Selbstbewusstsein und Selbstvertrauen bei. Peer-to-Peer-Situationen schaffen ein tieferes Verständnis für die Herausforderungen, vor denen junge Menschen mit Muskelerkrankungen stehen, und stärken so den Zusammenhalt.

Die Online-Ausrichtung der Angebote ermöglicht es, überregional junge Menschen zu erreichen und eine breite Basis für Austausch und Unterstützung zu schaffen. Zusammenarbeit innerhalb der DGM

Die JungeDGM agiert nicht isoliert, sondern versteht sich als integraler Bestandteil der DGM. Sie unterstützt die Landesverbände, Diagnosegruppen und die Bundesgeschäftsstelle in der Jugendarbeit und leistet einen wichtigen Beitrag zur Weiterentwicklung dieser Arbeit. Ziel ist es, die DGM für junge Menschen noch attraktiver zu machen und langfristig mehr junge Mitglieder zu gewinnen.

Engagement und Ehrenamt

Die JungeDGM lebt vom ehrenamtlichen Engagement junger Menschen, die sich in den Arbeitskreisen einbringen können. Hier finden Interessierte vielfältige Möglichkeiten, aktiv mitzuwirken – sei es in der Organisation von Veranstaltungen, der Entwicklung neuer Angebote oder in der Öffentlichkeitsarbeit. Für selbstbetroffene Ehrenamtliche bietet die Arbeit nicht nur eine sinnvolle Aufgabe, sondern auch die Chance, neue Kontakte zu knüpfen und Erfahrungen zu sammeln.

Eine Zukunft voller Perspektiven

Nacheinem Jahrzehnt erfolgreicher Jugendarbeit blickt die JungeDGM optimistisch in die Zukunft. Die Organisation bleibt ein verlässlicher Partner für junge Menschen mit Muskelerkrankungen und trägt durch ihre Angebote dazu bei, ein selbstbestimmtes und erfülltes Leben zu fördern. Die Vision, junge Menschen zu stärken und ihnen eine Stimme zu geben, bleibt auch in den kommenden Jahren das zentrale Anliegen.

Austausch und Begegnung

Um den Austausch und die Vernetzung von jungen Betroffenen zu verbessern hat die JungeDGM 2020 beziehungsweise 2021 das Networking-Event & den Kids und Teens Treff gestartet. Das Networking-Event richtet sich an junge Betroffene im Alter von 14 Jahren – 29 Jahren. Diese Gruppe tauscht sich vorrangig über Themen wie Ausbildung, Studium und Beruf mit Muskelerkrankung aus genauso sind beim Networking-Event immer wieder Dinge wie Hilfsmittel, Assistenz, Reisen, Liebe und Beziehung mit Muskelerkrankung ein Thema. Besonders schön zu sehen ist das sich durch das Networking-Event Freundschaften unter den Betroffenen entwickelt haben.

Jugendsymposien

2022 “Jung und Muskelkrank am stärksten zusammen“

2024 „Selbstbestimmt Jung“

Die JungeDGM organisierte Jugendsymposien, die sinnvolle Chance, sich in Präsenz mit anderen jungen Betroffenen auszutauschen. In Workshops zu allgemeinen oder jugendtypischen Themen (z.B. 24 Stunden Assistenz, rollstuhlgerechte Mobilität, Freundschaften, Ausbildung, Abnabelung vom Elternhaus, Sexualität, Trauer, Geschwister und Familie) konnten sich die Teilnehmenden mit eigenen Erfahrungen und Beiträgen wiederfinden. Feste Programmpunkte der Zusammentreffen sind ebenso Rollstuhltanz, Disco sowie die Mobile Cocktail-Bar, sowie die abendliche Feuershow.

Die Jugendsymposien mit den persönlichen Begegnungen und Gespräche tragen wesentlich zur Festigung der Community junger Menschen mit Muskelerkrankung bei.

Vorstand

Harm Grothoff (harm.grothoff@dgm.org)

Jakob Häußermann

Lilli Schickel

jungedgm@dgm.org

Instagram: junge_dgm.

Strukturelle Meilensteine in 10 Jahren JungeDGM

Aktiv ist die JungeDGM auch im Vereinsleben beteiligt, gibt sinnvolle Impulse für Belange von jungen Muskelkranken:

- Initiative für die Einführung des Junge Leute Bonus (vergünstigte Mitgliedschaft in der DGM für junge Leute bis zur Vollendung des 25 Lebensjahres).
- Initiative für Vergünstigter Mitgliederbeitrag für Familienangehörige
- Initiative für die Einführung der Funktion des Jugendbeauftragten in den Vorständen der DGM-Landesverbände.

Auszug aus der Geschäftsordnung:

§ 1 Struktur

- (1) Alle DGM-Mitglieder, für die ein Alter bis 29 Jahre in der Datenbank der DGM hinterlegt ist, werden der JungeDGM zugeordnet.
- (8) Veranstaltung von jugendspezifischen Fachtagen und Symposien
- (9) Organisation und Durchführung von länderübergreifenden Jugend- und Kindergesprächskreisen

§ 2 Aufgaben und Ziele

Die JungeDGM hat die Satzung der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. zu beachten. Ihr obliegen insbesondere die folgenden Aufgaben:

- (1) Förderung der Anliegen und Ziele der DGM im Sinne junger Mitglieder
- (2) Kompetente Beratung und Unterstützung der jungen Betroffenen sowie ihrer Familien und Angehörigen bei der Bewältigung der Erkrankung
- (3) Bemühungen um die Gewinnung neuer Mitglieder
- (4) Einsatz für die Belange der jungen Mitglieder in der Öffentlichkeit und bei Behörden
- (5) Verstärkung des Zusammengehörigkeitsgefühls der jungen Mitglieder und Förderung der gegenseitigen Hilfsbereitschaft
- (6) Zusammenarbeit bei Aktivitäten mit Landesverbänden und / oder Diagnosegruppen
- (7) Austausch und Zusammenarbeit mit den Jugendbeauftragten der Landesverbände
- (10) Austausch und Vernetzung auf nationaler und internationaler Ebene zu jugendspezifischen Themen; Teilnahme an Kongressen nach Absprache mit dem Bundesgeschäftsführer zulasten des Unterkontos der JungeDGM

Datenbanken, Diagnosegruppen und Forschungsnetzwerke

Nationales Forschungsnetzwerk CMT-NET

Das Forschungsnetzwerk CMT-NET ist ein Zusammenschluss von deutschen Expert*innen, die auf die Erforschung und Behandlung der Charcot-Marie-Tooth (CMT) Erkrankung, einer hereditären Neuropathie, spezialisiert sind. CMT-NET wird koordiniert von Prof. Dr. med. Michael W. Sereda (UMG). Von 02/2016 bis 01/2020 wurde das Netzwerk durch das BMBF gefördert (inkl. Laufzeitverlängerung).

Das CMT-NET umfasst drei Servicestrukturen (Netzwerkzentrale (UMG), CMT Patientenregister (LMU München) und CMT Biobanken (UMG und RWTH Aachen). Während der Förderperiode wurden drei klinische Studien (CMT Beobachtungsstudie und CMT Biomarker Studie sowie eine Studie zu Schwangerschaft und Geburt) sowie acht grundlagenwissenschaftliche Forschungsprojekte an den Standorten Göttingen, Münster, München, Würzburg und Aachen durchgeführt. Obwohl derzeit ohne Förderung, besteht das Netzwerk mit den Kern- und Servicestrukturen weiterhin fort und informiert über die Homepage www.cmt-net.de über Neuigkeiten. Das Netzwerk ist über die Netzwerkzentrale (Kontakt: Dr. rer. nat. Lisa Reinecke, lisa.reinecke@med.uni-goettingen.de) erreichbar.

CMT-NET Studien und assoziierte Studien

Studie „Ein multi-„omic“ Ansatz zur Identifizierung neuer Biomarker bei der frühen Charcot-Marie-Tooth-Krankheit 1A (CMT1A) (CMT-MODs)“

Diese Studieläuft innerhalb des neugegründeten deutsch-französischen Netzwerks CMT-MODs (www.cmt-mod.org), welches

durch die französische AFM gefördert wird. Sie richtet sich an junge CMT1A Patient*innen (10-30 Jahre). CMT1A Patient*innen zeigen typischerweise bereits in der Kindheit Symptome, die unterschiedlich verlaufen und bisher nicht behandelbar sind. Ein frühzeitiges Eingreifen ist entscheidend, um dauerhafte Nervenschäden zu verhindern, aber es fehlt an Biomarkern, die frühe Krankheitsstadien anzeigen können. In dieser Studie werden klinische Messungen und MRT Untersuchungen an CMT1A Patient*innen im Alter von 10-30 Jahren über 12 Monate durchgeführt sowie Biomarker in Blut und Haut abgenommen und vergleichend mit Proben aus dem CMT1A Tiermodell analysiert. Langfristig könnten diese Erkenntnisse die Entwicklung neuer Therapieansätze ermöglichen und die Lebensqualität der Betroffenen verbessern.

Bei Interesse an einer Teilnahme finden Sie die Kontaktdaten auf der Website www.cmt-mod.org.

Studie Biomarker in CMT (CMT BIO)

In 2024 wurde eine Folgestudie der CMT Biomarker Studie (s.u.) am Standort Göttingen gestartet. Die aktuelle Studie möchte die in der Vorgängerstudie gefundenen Marker weiter überprüfen und ihre Präsenz in verschiedenen biologischen Proben wie Blut und Hautbiopsien untersuchen. Dazu wird die gleiche Patientenkohorte nach ca. fünf Jahren nochmals analysiert. Außerdem wird erforscht, wie diese Marker mit neuen Symptomen wie autonomen Störungen und Zittern zusammenhängen. Dies soll dazu beitragen, die Diagnose und Überwachung von CMT1A zu verbessern und präzisere, individuell angepasste Therapien zu entwi-

ckeln. Langfristig könnte dies die Lebensqualität der Betroffenen erheblich steigern. Bei Interesse an einer Teilnahme finden Sie die Kontaktdaten auf der Website www.cmt-net.de.

Studie Autonome Störung in CMT (CMT-AUTONOM)

Diese Studie richtet sich an CMT Patientinnen und Patienten, die zusätzlich an autonomen Funktionsstörungen leiden. Neben den bekannten Problemen wie Muskelschwäche und Gefühlsstörungen haben viele CMT Patient*innen auch Probleme mit dem autonomen Nervensystem. Dieses System steuert unbewusste Körperfunktionen wie Herzschlag und Verdauung. Diese autonomen Störungen können den Alltag und die Lebensqualität erheblich beeinträchtigen. Allerdings wissen wir wenig darüber, wie häufig diese Störungen bei CMT auftreten und wie stark sie ausgeprägt sind. Die Studie möchte herausfinden, wie häufig autonome Störungen bei CMT Patient*innen vorkommen, welche Bereiche des autonomen Nervensystems am meisten betroffen sind, ob es Risikofaktoren für diese Störungen gibt und welche Unterschiede zwischen den verschiedenen CMT Typen bestehen. Ziel ist es, besser zu verstehen, wie diese Störungen auftreten, um in Zukunft gezieltere und bessere Behandlungen zu entwickeln.

Bei Interesse an einer Teilnahme finden Sie die Kontaktdaten auf der Website www.cmt-net.de.

Studie Tremor in CMT (CMT-TREM)

Diese Studie richtet sich an CMT Patient*innen, die zusätzlich an Tremor leiden. Die genauen Ursachen und Auswirkungen des Tremors bei CMT sind noch unklar. Es gibt wenig Forschung darüber, wie sehr der Tremor die täglichen Aktivitäten und das Wohlbefinden der Patient*innen einschränkt. Diese Studie zielt darauf ab, den Tremor bei CMT-Patient*innen besser zu charakterisieren und zu verstehen, welche Einschränkungen dadurch entstehen. Außerdem soll untersucht werden, ob es genetische Prädispositionen für den Tremor gibt und wie sich der Tremor im Verlauf der Erkrankung entwickelt.

Bei Interesse an einer Teilnahme finden Sie die Kontaktdaten auf der Website www.cmt-net.de.

CMT Biomarker Studie und CMT Beobachtungsstudie

Seit Anfang 2016 wurden im Rahmen von CMT-NET (www.cmt-net.de) zwei klinische Studien über den Zeitraum von zwei Jahren durchgeführt (CMT Beobachtungsstudie und CMT Biomarker Studie). Die Studien dienen dem besseren Verständnis der den Krankheitsverlauf beeinflussenden Faktoren sowie der Symptomvariabilität über einen Zeitraum von zwei Jahren (Beobachtungsstudie) und der Validierung von Krankheitsbiomarkern in der Haut und eine Ausweitung auf leicht zugängliche Blutproben, die auch im späteren Routinebereich praktikabel wären (Biomarker Studie). Beide Studien wurden in 2019 abgeschlossen und befinden sich kurz vor der Publikation. In einer ersten vergleichenden Analyse des Blutes von Patient und Tiermodell wurden

einige vielversprechende Biomarker Kandidaten gefunden, die derzeit in der Patientenkohorte validiert werden.

CMT1A Lecithin Studie, in Planung

In 2018 konnten vielversprechende Ergebnisse einer tierexperimentellen Studie mit Phospholipiden („Lecithinen“), die im Rahmen des Netzwerks CMT-NET stattfand, publiziert werden (Fledrich et al., 2018). Diese Erkenntnisse planen wir im Rahmen einer klinischen Studie an CMT1A Patient*innen hinsichtlich Wirksamkeit und Dosierung von Lecithin zu überprüfen (aktuelle Informationen unter www.cmt-net.de).

HSP Studie, Standort Göttingen

Seit 2020 beteiligt sich Göttingen aktiv als assoziierter Partner an dem von Prof. Dr. med. Rebecca Schüle (Universität Heidelberg) koordinierten, BMBF geförderten Netzwerk zu hereditären spastischen Spinalparalysen „TreatHSP“ und schließt Patient*innen in die im Rahmen des Netzwerks durchgeführten Studie „Phänotyp, Biomarker und Pathophysiologie von hereditären spastischen Spinalparalysen und verwandten Krankheiten“ ein.

CMT Patientenregister, Standort Göttingen

Das CMT Patientenregister wurde gemeinsam mit den Universitätskliniken Aachen, Münster, München und Göttingen gegründet und wird von Prof. Dr. med. Maggie C. Walter M.A. (LMU München) koordiniert. Das Register ist seit Mitte 2013 online (www.cmt-register.de), verzeichnet einen guten Zuwachs und umfasst derzeit 399 CMT Patient*innen aus Nord-, Mittel- und Ostdeutschland, die in Göttingen registriert und angebunden sind. Insgesamt haben

sich im Register 2463 CMT Patient*innen angemeldet (Zahlen Stand 12/ 2024). An der Aktualisierung der klinischen Datensätze wird fortlaufend gearbeitet. Das Register wurde im Rahmen des Forschungsnetzwerkes CMT-NET von 2016-2020 durch das BMBF gefördert

Forschungskollaborationen

Zusätzlich war das Netzwerk an nationalen und internationalen Anträgen beteiligt, mit dem Ziel der Integration in weitere Forschungsaktivitäten auf dem Gebiet der CMT und der weiteren Verfestigung und Ausbau der Strukturen (z.B. Biobank). Das Zentrum Göttingen beteiligt sich an dem BMBF geförderten Netzwerk „TreatHSP“ und schließt Patient*innen in die im Rahmen des Netzwerks laufende Studie und das Register ein (siehe auch oben).

Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen

Hauptziele von CMT-NET sind stets die enge Zusammenarbeit und der Austausch mit Patientenorganisationen. Auf nationaler Ebene existiert ein sehr guter und regelmäßiger Kontakt zu der DGM, im Besonderen zu Herrn Sproß und Herrn Prof. Dr. Pernice. Wie oben bereits erwähnt, beteiligte sich die DGM an Anträgen für Forschungsgelder, indem sie u.a. als Mitglied im Beratungskomitee für Studien fungiert.

Auf internationaler Ebene besteht weiter ein enger Kontakt zu der ECMTF (s.o.) sowie zu anderen europäischen Patientenorganisationen (u.a. CMT France und ACMT-Rete (Italien)).

MYOSITIS NETZ e.V.: Bericht über das Jahr 2024

Das MYOSITIS NETZ wurde nach dem Beschluss von 2022 in das 2021 gegründete MYOSITIS NETZ e.V. überführt. Die Webseite wurde dahingehend entsprechend gestaltet, weitere Mitglieder wurden aufgenommen und das Netzwerk hat seine Arbeit erfolgreich fortgesetzt. Das Netzwerk umfasst aktuell 105 Mitglieder, davon 102 aus ganz Deutschland – einem Mitglied aus Österreich und zwei aus Dänemark. Alle Fachgruppen, die bei der Diagnostik und Therapie der Myositis wichtig sind; einschließlich Neurologie, Rheumatologie, (Neuro-)Pädiatrie, Dermatologie, Neuropathologie, Pneumologie u.v.m. sind vertreten. Die enge Verbindung zur DGM wurde fortgeführt, indem die DGM dem Verein beigetreten ist. Silke Schlüter, als Vorsitzende der Myositis-Gruppe, wurde im Namen der DGM als Vertreter entsandt und bringt sich im MYOSITIS NETZ e.V. aktiv ein, kümmert sich maßgeblich um die Internetpräsenz auf der Webseite des MYOSITIS NETZ e.V. und gestaltet hierbei auch federführend den Newsletter (<http://www.myositis-netz.de/patienten-diagnosegruppe-myositis/>).

Nach Bewilligung verschiedener Forschungsanträge in 2023 konnte das MYOSITIS NETZ e.V. 2024 ebenfalls mehrere Forschungsanträge unterstützen.

1. „Untersuchung der Signalwege zur Aktivierung von Periostin als Fibrose-Trigger in der sporadischen Einschlusskörpermyositis“, Vera Dobelmann, Andreas Roos und Tobias Ruck
2. „Patientenbasiertes Myositis Register“, Karsten Kummer
3. „Datenbank zur Häufigkeitserhebung einer Lungenbeteiligung in Abhängigkeit vom Autoantikörper bei Patienten mit

idiopathisch inflammatorischen Myopathien (IIM)“, Dana Lemmer, Udo Schneider und Robert Biesen

4. „Entschlüsselung dysregulierter Transkriptom- und Proteinsignaturen metabolischer Signalwege bei der Einschlusskörpermyositis“, Hans-Werner Rausch und Sven Wischnewsk
5. „Myositis-Diagnostik an Formalin fixiertem Muskelgewebe – Eine wichtige ergänzende Diagnostik in Ausnahmefällen“, Anne Schänzer

Im August 2024 richtete das MYOSITIS NETZ e.V. die erste Myositis Summer School, die von der Kolb-Nitschke-Stiftung finanziert wurde, in Bad Nauheim aus. Mit 30 TeilnehmerInnen aus ganz Deutschland war diese Fortbildung ausgebaut. Die Resonanz war sehr positiv, sodass eine Fortführung für 2025 geplant wird.

Prof. Tobias Ruck präsentierte einen Vortrag zum Thema „Pathophysiologie der Myositiden“

Prof. Anne Schänzer zu „Muskelpathologie bei Myositiden“, Dr. Rachel Zeng zu „Schluckdiagnostik“, Dr. Karsten Kummer zu „Neurologischer Funktionsdiagnostik“, Prof. Julia Treiber zu „Kardiologie“, Dr. Peter Härle zu „Laborbefunden und Autoantikörpern bei Myositiden“, Dr. Sarah Schläger zu „Bildgebung bei Myositiden“, Dr. Alexander Mensch zu „Differenzialdiagnose der Myositiden in der Klinik“, Prof. Uwe Lange zu „Physikalischen Therapien bei Myositiden“. PD Dr. Peter Korsten zu „Spezifische Therapie bei Organbeteiligungen oder Neoplasien“, Dr. Ingo Tärner zu „Aktuelle nationale und internationale Leitlinien und Therapieempfehlungen“. Im

Anschluss folgten Fallbesprechungen von komplexen Fällen seitens der Chairs: Dr. Christopher Nelke, Anna Mück und Dr. Felix Kleefeld. Am Freitagabend stellte das Ehepaar deren Kolb-Nitschke-Stiftung vor.

Prof. Jens Schmidt und Silke Schlüter stellten im Rahmen der Myositis Summer School das MYOSITIS NETZ, die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. und deren Myositis-Gruppe vor. Sie zeigten deutlich den interdisziplinären Anspruch und Charakter des MYOSITIS NETZ e.V. auf.

Unter Federführung durch die Vorsitzende der Myositis-Gruppe in der DGM, Silke Schlüter, wurde unter Mitarbeit einer großen Zahl der Mitglieder des Netzwerkes ein Patientenratgeber Myositis erstellt und bereits Anfang 2020 veröffentlicht. Dieser Ratgeber befindet sich aktuell in der Überarbeitung durch die Mitglieder des MYOSITIS NETZ und wird als Neuauflage 2025 erscheinen. Dieser Ratgeber ist eine sehr wichtige Ressource nicht nur für Betroffene, sondern auch für Ärzte und andere Behandler. Auf Basis dieses Ratgebers und in enger Zusammenarbeit mit Prof. Jens Schmidt, dem Vorsitzenden des MYOSITIS NETZ e.V. entstand 2021 ein Erklärvideo – Myositis das alle wichtigen Fakten rund um Myositis in Bild und Ton darlegt. Zudem entstand in Zusammenarbeit mit einigen Mitgliedern des Netzwerkes 2022 eine Neuauflage des Myositis – Flyers aus der Reihe „Wissenswertes“ von der DGM. Mit einigen Mitgliedern des Netzwerkes entstanden bisher vier Folgen des Myositis-Podcasts der Myositis-Gruppe, die bereits veröffentlicht worden sind.

Die Webseite des MYOSITIS NETZ e.V. bietet zahlreiche Informationen rund um die Myositis, die einzelnen Standorte u.v.m.

Interessierte Wissenschaftler sind herzlich eingeladen, den Newsletter zu abonnieren und dem MYOSITIS NETZ beizutreten. Sie erreichen die Webseite des MYOSITIS NETZ e.V. unter: www.myositis-netz.de. Für 2025 wird das MYOSITIS NETZ e.V. seine Präsenz in den sozialen Medien ausbauen, u. a. Instagram.

Verantwortlich für den Bericht:

*Prof. Dr. Jens Schmidt
Immanuel Klinik Rüdersdorf, Vorsitzender*

*PD Dr. Rebecca Hasseli-Fräbel,
Universitätsklinikum Münster,
Stellvertretende Vorsitzende*

*Dr. Rachel Zeng
Universitätsmedizin Göttingen,
Schriftführerin*

*Silke Schlüter
Vorsitzende der Myositis-Gruppe in der DGM,
Kassenwartin*

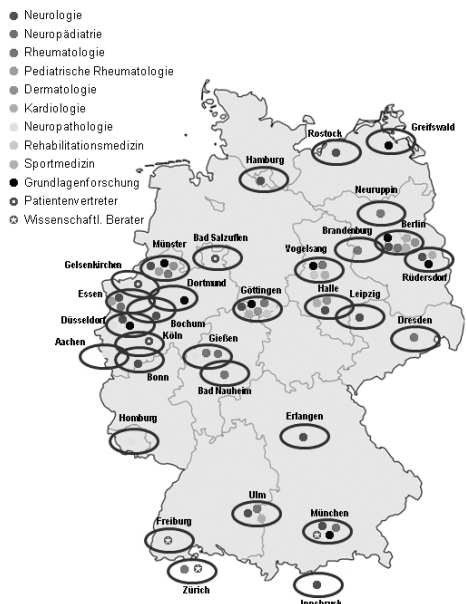


Abb.: Karte des MYOSITIS NETZ e.V.

Deutsches Netzwerk für ALS und Motoneuronerkrankungen (MND-NET)



Prüfarzttreffen der LIPCAL-ALS II Studie in Heidelberg 2024



Frühjahrstagung 2024 in Berlin im Rahmen des ALS-Netzwerk-Symposiums in Berlin

Das Deutsche Netzwerk für ALS und Motoneuronerkrankungen (MND-NET) ist ein Zusammenschluss wissenschaftlicher und klinischer Zentren im deutschsprachigen Raum, mit der Zielsetzung die Behandlung von PatientInnen mit Motoneuronerkrankungen zu verbessern und diese Erkrankungen gemeinsam zu erforschen.

Das Netzwerk ist im Rahmen einer Förderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF, 2012-2014) entstanden, und führt seitdem klinische und wissenschaftliche Projekte multizentrisch durch. So werden klinische Längsschnittdaten und Biomaterial von über 8.000 MND-Patienten (darunter ca. 300

SMA-Patienten) systematisch erfasst und wissenschaftlich ausgewertet. Die Daten- und Biomaterialerfassung erfolgen über ein webbasiertes eDC-System (Studien-datenbank), und eine zentrale Biobank (am Koordinationsstandort Ulm). Darüber hinaus wurden und werden eigeninitiierte Therapiestudien innerhalb des Netzwerkes durchgeführt (z.B. GERP-ALS, RAS-ALS, LIPCAL-ALS, LIPCAL-ALS II), um die Sicherheit und Wirksamkeit neuer Therapien zu untersuchen. Viele Netzwerkpartner sind auch an vielen multinationalen ALS-Studien beteiligt, die von der pharmazeutischen Industrie vorangetrieben werden.

Über 200 wissenschaftliche Publikationen des MND-Netzwerks sind bereits veröffentlicht. Sie dokumentieren die Ergebnisse zahlreicher Forschungsprojekte, die zum besseren Verständnis der ALS-Krankheit und weiterer Motoneuronerkrankungen durchgeführt wurden.

Die Zusammenarbeit im MND-NET ist im Rahmen einer Kooperationsvereinbarung geregelt. Netzwerkkoordinator ist der Standort Ulm mit dem Projektleiter Prof. Dr. J. Weishaupt. Ein Steering Committee berät und unterstützt den Netzwerkkoordinator bei seinen Aufgaben. In Fachausschüssen wird der wissenschaftliche Austausch in Spezialgebieten wie z.B. der Neurogenetik, der Neuropathologie, der Neurophysiologie, bei der Erforschung neurochemischer Biomarker, und bei der Konzeption und Durchführung von klinischen Studien gestärkt.

Das Netzwerk tauscht sich in monatlichen Videokonferenzen aus, und kommt im Frühjahr und Herbst zu Netzwerktreffen in Berlin bzw. Frankfurt zusammen. Gerade die Herbsttagungen sollen dabei

den jüngeren KlinikerInnen und WissenschaftlerInnen eine Plattform geben, um die eigenen Projekte zu präsentieren und den Austausch mit etablierten Key Opinion Leadern im Rahmen eines „Science Days“ zu fördern. Ein Highlight dieser ALS/MND Science Days stellt dabei die Keynote-Lecture dar, die 2023 von Frau Prof. Dr. M. Cudkowicz (Massachusetts) und 2024 von Herr Prof. Dr. A. Chiò (Torino) gegeben wurde.

Weitere Informationen zu laufenden Projekten und Veranstaltungen, sowie zu den Ansprechpartnern an den verschiedenen Partnerzentren, erhalten Sie über die Webseite des MND-NETs (www.mnd-net.de).

Anhang

Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat 2024 der DGM



Dr. Bauer, *Bad Sooden-Allendorf*
(seit 2025)
PD Dr. Baum, *Leipzig*
PD Dr. Blaschek, *München*
Prof. Dr. Boentert, *Münster*
Randolf Comtesse, *Koblenz (seit 2025)*
Prof. Dr. Dillmann, *Homburg/Saar*
PD Dr. Doppler, *Würzburg*
Prof. Dr. Dorst, *Ulm*
Dr. Flotats Bastardas, *Homburg*
Prof. Dr. Grimm, *Tübingen*
Prof. Dr. Großkreutz, *Lübeck*
Dr. Grüger, *Eberswalde*
Prof. Dr. Günther, *Dresden*
Prof. Dr. Hahn, *Gießen*
Prof. Dr. Dr. Hermann, *Rostock*
Dr. Husain, *Jena*
Dr. Johannsen, *Hamburg*
Thomas Kendzierski, *Halle (Saale)*
Prof. Dr. Kiefer, *Rotenburg*
Prof. Dr. Kirschner, *Freiburg*
Prof. Dr. Kley, *Borken*
Prof. Dr. Klopstock, *München*

Dr. Köhler, *Bochum*
Prof. Dr. Kölbel, *Essen*
Prof. Dr. Kollwe, *Hannover*
PD Dr. Kunstmann, *Würzburg*
Dr. Lambeck, *Freiburg*
Prof. Dr. Lindner, *Stuttgart*
Prof. Dr. med. Ludolph, *Ulm*
Prof. Dr. Mawrin, *Magdeburg*
Dr. Mensch, *Halle (Saale)*
Dr. Dr. Metelmann, *Leipzig*
Prof. Dr. Meyer zu Hörste, *Münster*
Dr. Möbius, *Erlangen*
PD Dr. Pechmann, *Freiburg im Breisgau*
PD Dr. Pechmann, *Freiburg*
Prof. Dr. Petri, *Hannover*
Prof. Dr. Prudlo, *Rostock*
Dr. Rausch, *Mannheim*
Dr. Rödiger, *Jena*
Prof. Dr. Rosenbohm, *Ulm*
Prof. Dr. Anne Schänzer, *Gießen*
PD Dr. Schlereth, *Wiesbaden*
Prof. Dr. Schmidt, *Rüdersdorf*
Prof. Dr. Schminke, *Greifswald*

Dr. Schrank, *Wiesbaden*
Dr. Schröter, *Bad Sooden-Allendorf*
Prof. Dr. Sereda, *Göttingen*
Dr. Steinbach, *Kiel*
Prof. Dr. Stenzel, *Berlin*
Dr. Trostdorf, *Hamburg*
Dr. Türk, *Erlangen*
Prof. Dr. Vielhaber, *Magdeburg*
Prof. Dr. Walter, *München*
Dr. Weiß, *Berlin*

Prof. Dr. Wilichowski, *Göttingen*
PD Dr. Wunderlich, *Köln*
Prof. Dr. Young, *Bad Feilnbach*
Dr. Ziegler, *Heidelberg*
PD Dr. Zschüntzsch, *Göttingen*

Ehrenmitglieder der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

Ehrenvorsitzende des Vorstandes

Dr. jur. Gerhard Schaal, *Ludwigsburg* (†)

Anne Kreiling (†), *Baunatal*

Maria Gräfin zu *Toerring* (†)

Prof. Dr. Reinhardt Rüdell (†)

Ehrenmitglieder der DGM

Prof. Dr. Klaus Schimrigk (†),
Zweibrücken/Pfalz

Sigismund Freiherr von *Elverfeldt*,
München

Prof. Anne-Sophie Mutter,
München

Prof. Dr. Bernhard Neundörfer,
Erlangen

Matthias Küffner,
Riesbürg-Utzmemmingen

Dr. jur. Gerhard Schaal (†),
Ludwigsburg

Was sind Neuromuskuläre Zentren?

Die Neuromuskulären Zentren im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. bilden ein flächendeckendes Netz über Deutschland.

Die Verteilung der Neuromuskulären Zentren ist so gewählt, dass eine wohnortnahe, qualifizierte Diagnose und Therapie von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen sichergestellt werden kann.

In den Muskelzentren arbeiten spezialisierte Ärzte auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen, in der Regel Neurologen oder Neuropädiater, die in einer interdisziplinären Zusammenarbeit mit Kardiologen, Pulmologen, Orthopäden, Rheumatologen, Krankengymnasten und Sozialarbeitern die muskelkranken Patienten betreuen.

Wo finde ich ein Zertifiziertes Neuromuskuläres Zentrum?

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. hat Kriterien für ein Gütesiegel erarbeitet.

Das Gütesiegel wurde im Februar 2008 an nachfolgend in alphabetischer Reihenfolge aufgeführte Muskelzentren (Bayern Mitte, Berlin, ..., Würzburg) vergeben. Die einzelnen Zentren haben jedoch zum Teil Sprechstunden an unterschiedlichen Orten.

In der nachfolgenden Suchliste finden Sie in der ersten Spalte in alphabetischer Reihenfolge die Orte, an denen neuromuskuläre Sprechstunden angeboten werden. In Klammern dahinter finden Sie dann den Namen des entsprechenden Neuromuskulären Zentrums.

Im Internet sind die Neuromuskulären Zentren mit Adressen und Telefonnummern aufgelistet unter

www.dgm-behandlungszentren.org

Stadt	Neuromuskuläres Zentrum	Stadt	Neuromuskuläres Zentrum
<i>Aachen</i>	Nordrhein	<i>Höxter</i>	Münster (Westfalen)/
<i>Agatharied</i>	Bayern-Süd		Osnabrück
<i>Altenburg</i>	Thüringen	<i>Itzehoe</i>	Hamburg
<i>Arnstadt</i>	Thüringen	<i>Jena</i>	Thüringen
<i>Aschaffenburg</i>	Rhein-Main	<i>Kassel</i>	Marburg/Gießen/
<i>Augsburg</i>	Bayern-Süd		Kassel
<i>Bad Nauheim</i>	Marburg/Gießen/	<i>Kaufbeuren</i>	Bayern-Süd
	Kassel	<i>Kiel</i>	Schleswig-Holstein
<i>Berlin</i>	Berlin	<i>Köln</i>	Nordrhein
<i>Bochum</i>	Ruhrgebiet	<i>Leer</i>	Nordwest
<i>Bonn</i>	Nordrhein	<i>Leipzig</i>	Leipzig
<i>Borken</i>	Ruhrgebiet	<i>Ludwigshafen</i>	Rhein-Neckar
<i>Brandenburg</i>		<i>Lübeck</i>	Schleswig-Holstein
<i>a. d. H.</i>	Brandenburg	<i>Magdeburg</i>	Magdeburg
<i>Bremen</i>	Nordwest	<i>Mainz</i>	Rhein-Main
<i>Cottbus</i>	Brandenburg	<i>Mannheim</i>	Rhein-Neckar
<i>Darmstadt</i>	Rhein-Main	<i>Marburg</i>	Marburg/Gießen/
<i>Datteln</i>	Ruhrgebiet		Kassel
<i>Dresden</i>	Dresden	<i>Mönchen-</i>	Nordrhein
<i>Duisburg</i>	Ruhrgebiet	<i>Gladbach</i>	
<i>Düsseldorf</i>	Nordrhein	<i>München</i>	Bayern-Süd
<i>Eberswalde</i>	Brandenburg	<i>Münster</i>	(Westfalen)/
<i>Eisenach</i>	Thüringen		Osnabrück
<i>Erfurt</i>	Thüringen	<i>Neuruppin</i>	Brandenburg
<i>Erlangen</i>	Bayern-Mitte	<i>Nürnberg</i>	Bayern-Mitte
<i>Essen</i>	Nordrhein	<i>Oldenburg</i>	Nordwest
<i>Frankfurt</i>	Rhein-Main	<i>Osnabrück</i>	Münster (Westfalen)/
<i>Frankfurt/Oder</i>	Brandenburg		Osnabrück
<i>Freiburg</i>	Freiburg	<i>Potsdam</i>	Brandenburg
<i>Gießen</i>	Marburg/Gießen/	<i>Regensburg</i>	Bayern-Süd
	Kassel	<i>Rosenheim</i>	Bayern-Süd
<i>Göttingen</i>	Göttingen	<i>Rostock</i>	Mecklenburg-
<i>Greifswald</i>	Mecklenburg-		Vorpommern
	Vorpommern	<i>Rummelsberg</i>	Bayern-Mitte
<i>Halle</i>	Halle	<i>Sande</i>	Nordwest
<i>Hamburg</i>	Hamburg	<i>Schleswig</i>	Schleswig-Holstein
<i>Hannover</i>	Hannover	<i>Stuttgart</i>	Stuttgart-Tübingen
<i>Heidelberg</i>	Rhein-Neckar	<i>Traunstein</i>	Bayern-Süd
<i>Herzogenaurach</i>	Bayern-Mitte	<i>Treuenbrietzen</i>	Brandenburg
<i>Homburg/Saar</i>	Homburg/Saar	<i>Tübingen</i>	Stuttgart-Tübingen
		<i>Ulm</i>	Ulm

Stadt	Neuromuskuläres Zentrum	
<i>Wasserburg</i>	Bayern-Süd	313
<i>Wiesbaden</i>	Rhein-Main	350
<i>Würzburg</i>	Würzburg	368

BAYERN-MITTE
**(Erlangen-Nürnberg-Rummelsberg-
Herzogenaurach-Bad Windsheim)**

Sprecher: Dr. Matthias Türk
Stellvertreterin: Dr. Cornelia Möbius
Neuromuskuläres Zentrum der
Neurologischen Klinik der
Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg
Schwabachanlage 6, 91054 Erlangen

**Neuromuskuläres Zentrum mit DGM-
Beratungsstelle an der Neurologischen
Klinik der Friedrich-Alexander-
Universität Erlangen**

Schwabachanlage 6, 91054 Erlangen
diverse Neuromuskuläre Sprechstunden
Montag bis Freitag
nach telefonischer Voranmeldung,
T 09131 85 34455
neuromuscular@uk-erlangen.de
*www.neuromuskulaeres-zentrum.uk-erlan-
gen.de*

Psychosoziale Beratung der DGM
Soz.-Päd. (FH) Natalja Schützeichel
nach telefonischer Vereinbarung
T 09131 85 34512
schuetzeichel@dgm-bayern.de

Verwaltungsangestellte der
DGM-Beratungsstelle
Sabine Berger
T 09131 85 36939
berger@dgm-bayern.de

*Abteilung Neuropädiatrie und Sozialpä-
diatrisches Zentrum an der Kinder- und*
*Jugendklinik der Friedrich-Alexander-
Universität Erlangen*
Sozialpädiatrisches Zentrum, EG
Kinder- und Jugendklinik,
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen

Prof. Dr. Regina Trollmann,
T 09131 85 3216 oder -85 33753,
F 09131 85 33788,
spz@uk-erlangen.de
Sozialberatung: Frau Singer,
Frau Hellmuthhäuser, Frau Wiesner,
T 09131 85 32146
www.spz.uk-erlangen.de

**Bereich Kinder- und Neuroorthopädie,
Unfallchirurgische und Orthopädische
Klinik, Universitätsklinikum Erlangen**

Krankenhausstr. 12, 91054 Erlangen
Sprechstunde für Kinderorthopädie und
Neuroorthopädie
Prof. Dr. Albert Fujak,
Sekretariat (Fr. Patricia Pohler):
T 09131 85 40936, F 09131 85 33300
albert.fujak@uk-erlangen.de
patricia.pohler@uk-erlangen.de
*www.unfallchirurgie-orthopaedie.
uk-erlangen.de/ueber-uns/schwer-
punkte-der-unfallchirurgischen-klinik-or-
thopaedischen-chirurgie/kinder-und-neu-
roorthopaedie*

**Humangenetisches Institut,
Universitätsklinikum Erlangen**

CESAR, Kussmaulallee 3, 91054 Erlangen
Direktor Prof. Dr. André Reis
nach telefonischer Voranmeldung
T 09131 85 32319
www.humangenetik.uk-erlangen.de

**Neuropathologisches Institut,
Universitätsklinikum Erlangen**

Schwabachanlage 6, 91054 Erlangen
Direktor Prof. Dr. Ingmar Blümcke,
Dr. R. Coras
T 09131 85 36016
neuropathologie@uk-erlangen.de

Neurologische Klinik am Südlinikum Nürnberg

*Breslauerstr. 201, 90471 Nürnberg
Stationäre oder ambulante Diagnostik
und Therapie für Patienten mit Neuro-
muskulären Erkrankungen im Rahmen
der Ambulanten Spezialfachärztlichen
Versorgung (ASV)
CA Prof. Dr. Jan Liman, OÄ Dr. Barbara
Schmid, Frau Dr. Finkenzeller
T 0911 398 2491, F 0911 398 3164,
neurologie@klinikum-nuernberg.de
[https://www.klinikum-nuernberg.de/be-
handlung/haut-nerven/neurologie/](https://www.klinikum-nuernberg.de/behandlung/haut-nerven/neurologie/)*

*neurologie@fachklinik-herzogenaurach.de
www.fachklinik-herzogenaurach.de*

Dr. Becker Kiliani-Klinik Bad Windsheim

*Schwarzallee 10, 91438 Bad Windsheim
Neurologische Frührehabilitation Phase B
und neurologische Rehabilitation Phasen
C und D
CA Dr. Cay Cordes,
T 09841 93150,
ccordes@dbkg.de
F 09841 93101*

Neurologische Klinik am Krankenhaus Rummelsberg

*Rummelsberg 71, 90592 Schwarzenbruck
Sprechstunde für Patienten mit Neuro-
muskulären Erkrankungen
Mittwoch und Freitag nach Vereinbarung
Interdisziplinäre Sprechstunde für Pati-
enten mit Postpolio-Syndrom
CA PD Dr. med. Martin Winterholler
T 09128 504 3437, F 09128 504 3148
martin.winterholler@sana.de
[www.sana.de/rummelsberg/medizin-pfle-
ge/neurologie](http://www.sana.de/rummelsberg/medizin-pflege/neurologie)
Sozialberatung: Susanne Werkmeister
T 09131 85 34512*

Fachklinik Herzogenaurach

*In der Reuth 1, 91074 Herzogenaurach
Fragen der Rehabilitation bei neuro-
muskulären Erkrankungen, ambulante /
teilstationäre Rehabilitation (GKV und
RV auf Antrag), stationäre Rehabilitation
(GKV und RV), Heil- und Hilfsmittel-
versorgung (GKV)
CA Dr. Assaf, LT OÄ. Dr. Weyrich,
OÄ. Dr. Kalenchanka,
Neurologisches Sekretariat:
T 09132 83 1032*

BAYERN SÜD

**(München, Agatharied, Augsburg,
Bad Feilnbach, Enzensberg, Kaufbeuren,
Regensburg, Rosenheim, Traunstein,
Wasserburg)**

*Sprecher: PD Dr. Astrid Blaschek
Dr. von Haunersche Klinik für Kinder- und
Jugendmedizin LMU Klinikum München
Lindwurmstr. 4, 80337 München*

*Stellvertreterin: Prof. Dr. Maggie C. Walter
M.A. Friedrich-Baur-Institut, Neurolo-
gische Klinik und Poliklinik
Interdisziplinäres Zentrum für
neuromuskuläre Erkrankungen
LMU Klinikum München
Ziemssenstr. 1, 80336 München*

*Psychosoziale Beratung
Frau A. Deuter, Frau A. Mosbauer
nach telefonischer Vereinbarung
T 089 4400 57411
deuter@dgm-bayern.de
mosbauer@dgm-bayern.de*

*Physiotherapeutische Beratung
Frau B. Zang, Fr. C. Kulla
nach telefonischer Vereinbarung
T 089 4400 57413
zang@dgm-bayern.de
kulla@dgm-bayern.de*

*Sekretariat
Fr. M. Thaller
T 089 4400 57410
F 089 4400 57402
thaller@dgm-bayern.de*

München

A) LMU Klinikum

Neuromuskuläre und neurogenetische Spezialambulanz am Friedrich-Baur- Institut

*Prof. Dr. T. Klopstock, Prof. Dr. P. Reilich,
Dr. B. Schlotter-Weigel,
Prof. Dr. B. Schoser, Prof Dr. M. C. Walter,
Priv.-Doz. Dr. S. Wenninger
und Mitarbeitende
Friedrich-Baur-Institut an der Neurolo-
gischen Klinik und Poliklinik, Interdiszi-
plinäres Zentrum für Neuromuskuläre
Erkrankungen, LMU Klinikum, Campus
Innenstadt,
Ziemssenstr. 1, 80336 München
T 089 4400 57470, F 089 4400 57402,
fbi@med.lmu.de, www.baur-institut.de*

*ALS-Spezialsprechstunde
am Friedrich-Baur-Institut
Prof. Dr. Peter Reilich und Mitarbeitende
Friedrich-Baur-Institut an der Neurolo-
gischen Klinik und Poliklinik, LMU Kli-
nikum, Campus Innenstadt
Ziemssenstr. 1, 80336 München
T 089 4400 57470, F 089 4400 57402
fbi@med.lmu.de
www.baur-institut.de, www.lmu-als.de*

*ALS-Spezialsprechstunde an der
Neurologischen Klinik und Poliklinik,
Campus Großhadern
Prof. Dr. P. Reilich,
Priv.-Doz. Dr. F. Schöberl
und Mitarbeitende
Neurologische Klinik und Poliklinik, LMU
Klinikum, Campus Großhadern,
Marchioninstr. 15, 81377 München
T 089 4400 76674, F 089 4400 76775
fbi@med.lmu.de, www.lmu-als.de*

Pädiatrische Muskelsprechstunden
*Dr. von Haunersches Kinderspital
 und iSPZ im Dr. von Haunerschen
 Kinderspital, LMU Klinikum München,
 Campus Innenstadt
 Lindwurmstr. 4, 80337 München
 Priv.-Doz. Dr. A. Blaschek,
 Priv.-Doz. Dr. K. Vill, Dr. A. Roser-Unruh
 Dr. I. Hannibal
 T 089 4400 55110
 KIND.Motorik@med.uni-muenchen.de,
 www.klinikum.uni-muenchen.de/Kinderkli-
 nik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haun-
 erschen-Kinderspital/de/index.html*

Beatmungssprechstunde am Dr. v.
 Haunerschen Kinderspital
 LMU-Klinikum, Campus Innenstadt,
 Lindwurmstr. 4, 80337 München
 Dr. C. Schön, Dr. F. Hey,
 Dr. A. Roser-Unruh,
 T 089 4400 55110,
 KIND.Motorik@med.uni-muenchen.de,
 www.klinikum.uni-muenchen.de/Kinderkli-
 nik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haun-
 erschen-Kinderspital/de/index.html

B) Klinikum rechts der Isar

Ambulanz für Muskelerkrankungen und
 Ambulanz für seltene erbliche neuro-
 logische Erkrankungen
 Prof. Dr. M. Deschauer, Dr. I. Cordts mit
 Team
 Klinik und Poliklinik für Neurologie der
 Technischen Universität München,
 Klinikum rechts der Isar
 Ismaninger Straße 22, 81675 München
 Anmeldung T 089 4140 4630 oder -4606,
 neurologie@mri.tum.de, www.mri.tum.de

Spezialambulanz für Motoneuron-
 erkrankungen
 Prof. Dr. P. Lingor mit Team
 Klinik und Poliklinik für Neurologie
 der Technischen Universität München,
 Klinikum rechts der Isar
 Ismaninger Straße 22, 81675 München
 Anmeldung: T 089 4140 4630 oder -4606
 neurologie@mri.tum.de, www.mri.tum.de

Myasthenie-Ambulanz
 Prof. Dr. A. Berthele mit Team
 Klinik und Poliklinik für Neurologie
 der Technischen Universität München,
 Klinikum rechts der Isar
 Ismaninger Str. 22, 81675 München
 Anmeldung: T 089 4140 7640
 neurologie@mri.tum.de, www.mri.tum.de

C) Weitere Sprechstunden in München

Kinderklinik München Schwabing
 Dr. V. Kraus und Dr. C. Wernicke
 Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
 Kooperation der Münchner Klinik und
 Klinikum rechts der Isar
 Standort Schwabing:
 Kölner Platz 1, 80804 München
 Standort Harlaching:
 Sanatoriumsplatz 2, 81545 München
 T 089 3068 2284, verena.kraus@mri.tum.de
 www.muenchen-klinik.de/krankenhaus/
 schwabing/kinderkliniken/kinderorthopaedie

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 und SPZ
 Dr. M. Baethmann, Dr. S. Poschmann,
 Dr. S. Leiz (Neuropädiatrie)
 Dr. M. Frerick (Schlaflabor)
 T 089 17952661
 Klinikum Dritter Orden
 Menzinger. 44, 80638 München
 spz.anmeldung@dritter-orden.de
 www.dritter-orden.de

Orthopädische Sprechstunden
Kinder-, Jugend- und Neuroorthopädie am
Muskuloskeletalen Universitäts-
zentrum (MUM) des LMU-Klinikums,
Campus Großhadern
*Dr. C. Ziegler, PD Dr. med. C. U. Dussa,
FRCS (Glasg.), Dr. med. F. Endres, B.Sc.
Marchioninstr. 15, 81377 München
T 089 4400 73920
christine.brueckner@med.lmu.de*

Schön Klinik München Harlaching –
Zentrum für Kinder- und Neuroorthopädie
*Dr. P. Bernius, Dr. M. Poschmann,
Dr. N. Herzig
Harlachinger Str. 51, 81547 München
T 089 6211 2071 2244
kinderorthoinfomuenchen@schoen-klinik.de
www.schoen-klinik.de*

Medizinisches Zentrum für Erwachsene
mit Behinderung
*Dr. V. Wegener
MZEB der Stiftung ICP München-Giesing
Chiemgaustraße 30, 81549 München
T 089 520359 80
info@mzeb-muenchen.de
www.mzeb-muenchen.de*

MZEB der Stiftung Pfennigparade
*Dr. G. Scheible, Dr. M. Benthaus,
Dr. S. Kaube
Rümannstr. 9, 80804 München
T 089 8393 7920
mzeb_medizinzentrum@pfennigparade.de
www.pfennigparade.de*

Asklepios-Fachkliniken, München-Gauting
Klinik für Intensivmedizin und
Langzeitbeatmung
*Robert-Koch-Allee2, 82131 Gauting
T 089 85791 4301, www.asklepios.com*

Agatharied

Neurologische Klinik mit Klinischer
Neurophysiologie, Neuroradiologie
*Krankenhaus Agatharied GmbH,
Norbert Kerkel Platz, 83734 Hausham
Prof. Dr. Stefan Lorenzl, Dr. S. Bublitz,
Neurologie und Palliativmedizin
Botox-Sprechstunde nach Vereinbarung
bei Prof. Lorenzl
T 08026 393 2811
F 08026 393 3993,
neurologie@khagatharied.de
www.khagatharied.de/die-medizin-2/neu-
rologie*

Augsburg

Universitätsklinikum Augsburg
*Stenglinstraße 2, 86156 Augsburg
Neuromuskuläre Ambulanz
Klinik für Neurologie und
Klinische Neurophysiologie
OA Dr. K. Holzapfel,
Itd. OA Prof. Dr. A. Bayas,
OA Dr. Zickler,
Dir. Univ.-Prof. Dr. M. Naumann
T 0821 400 2973
www.uk-augsburg.de/kliniken-und-in-
stitute/klinik-fuer-neurologie-und-kli-
nische-neurophysiologie/ueberblick*

Neuropädiatrische Ambulanz
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
*Dr. M. Schimmel,
Dr. D. Angelova-Toshkina
T 0821 400 9210
ambulanzzentrum-kk@uk-augsburg.de
www.uk-augsburg.de/kliniken-und-in-
stitute/kinderklinik-augsburg-mut-
ter-kind-zentrum-schwaben/klinik-fuer-kin-
der-und-jugendmedizin/kinderneurologie*

KJF Klinik Josefinum, Kinderklinik
und SPZ
Josef-Mayr-Strasse 1, 86154 Augsburg
Dr. J. Stoffels, Dr. Ch. Uebler
T 0821 2412 454
F 0821 2412 194 444
SPZ@josefinum.de
www.josefinum.de

Neuroorthopädische Sprechstunde
Senior CA Dr. A. Forth, CA Dr. N. Schikora
Klinik für Kinder-, Jugendlichen-
und Neuroorthopädie Hessing-Stiftung
Hessingstr. 17, 86199 Augsburg
T 0821 909 234
F 0821 909 628
kindersprechstunde@hessing-stiftung.de
www.hessing-kliniken.de

Wirbelsäulen- und Skoliosezentrum
Hessing-Stiftung
Hessingstr. 17, 86199 Augsburg
Prof. Dr. F. Geiger
T 0821 909 241
F 0821 909 236
www.hessing-stiftung.de

Neurologische Klinik, Klinikum Kaufbeuren
mit MVZ,
Dr.-Gutermann-Str. 2, 87600 Kaufbeuren
Prof. Dr. Martin Hecht, OÄ Dr. Stefanie
Berno, OÄ Dr. Jana Holzmann (MVZ),
T 08341 42 2951 (stationär und
vorstationär, Sekretariat Prof. Hecht),
T 08341 966 1740
neurologie@kliniken-oal-kf.de
neurologie-kaufbeuren@fachpraxen-oal-kf.de
(MVZ)
<http://www.kliniken-oal-kf.de>, <https://fachpraxen-oal-kf.de/neurologie-kaufbeuren>
Ambulante, vorstationäre und stationäre
Diagnostik und Therapie,
Neuromuskuläre Erkrankungen, Motoneu-

ronerkrankungen / ALS, klinische Neuro-
physiologie, Biopsien in Kooperation mit
FBI

Fritz-Felsenstein-Haus e.V.
Zentrum für Menschen mit Körper-
oder Mehrfachbehinderungen
Karwendelstr. 6-8, 86343 Königsbrunn
Bernhard Klöss-Schuster
(Sozialpädagoge),
T 08231 6004 718
bernhard.kloess-schuster@felsenstein.org
Magdalena Otte
(Erziehungswissenschaftlerin),
T 08231 6004 717
magdalea.otte@felsenstein.org

Astrid-Lindgren-Haus
Beratungsstelle für Menschen mit
Muskelkrankungen und schweren
Körperbehinderungen
Schwalbenweg 63-65, 87439 Kempten
(Allgäu)
Klaus Lang (Dipl.-Psychologe)
T 0831 59113 59
F 0831 59113 99
k.lang@kb-allgaeu.de
www.kb-allgaeu.de

Bad Feilnbach

Klinik Medical Park Neurologische
Klinik Reithofpark
Reithof 1, 83075 Bad Feilnbach
Prof. P. Young
T 08066 18 0
reithofpark@medicalpark.de
www.medicalpark.de

Enzensberg

m&i-Fachklinik Enzensberg
Höhenstr. 56, 87629 Hopfen am See
Neurologische Rehabilitation Phase
B/C/D
Chefarzt Dr. H.-J. Gdynia
T 08362 12 3148
claudia.messmer@fachklinik-enzensberg.de
www.fachklinik-enzensberg.de

Kaufbeuren

Neurologische Klinik, Klinikum Kaufbeuren
mit MVZ,
Dr.-Gutermann-Str. 2, 87600 Kaufbeuren
Prof. Dr. Martin Hecht, OÄ Dr. Stefanie
Berno, OÄ Dr. Jana Holzmann (MVZ),
T 08341 422951
neurologie@kliniken-oal-kf.de
neurologie-kaufbeuren@fachpraxen-oal-kf.de
(MVZ),
<http://www.kliniken-oal-kf.de>
Ambulante, vorstationäre und stationäre
Diagnostik und Therapie,
Neuromuskuläre Erkrankungen,
Motoneuronenerkrankungen / ALS,
klinische Neurophysiologie,
Biopsien in Kooperation mit FBI
Neuropädiatrische Sprechstunde:
Kinderzentrum Ostallgäu-Kaufbeuren
Dr.-Gutermann-Str. 2, 87600 Kaufbeuren
Prof. Dr. Markus Rauchenzauner MSc
OÄ Dr. Gabriele Unterholzner
T 08341 42 4516
kinderklinik@kaufbeuren.de,
www.kliniken-oal-kf.de

Regensburg

Neurologische Klinik und Poliklinik der
Universität Regensburg am medbo Be-
zirksklinikum
Universitätsstr. 84, 93053 Regensburg
Myasthenie- Sprechstunde im Rahmen
des zertifizierten Myasthenie Zentrums
und Muskelsprechstunde:
Dr. Jenny Rösl,
Priv.-Doz. Dr. De-Hyung Lee,
Prof. Dr. Ralf Linker
Sprechstunde für periphere
Nervenerkrankungen:
Dr. Julia Seybold und
Priv.-Doz. Dr. De-Hyung Lee
Sprechstunde für
Motoneuronenerkrankungen:
Dr. Ohnmar Hsam und
Prof. Dr. Zacharias Kohl
Die Arbeitsgruppe Myasthenie / Muskeler-
krankungen / Motoneuronenerkrankungen
ist Mitglied im Zentrum für seltene
Erkrankungen an der Universitätsklinik
Regensburg
Sprechstunden Mo bis Fr
nach Vereinbarung, Termine unter
T 0941 941 3003
poliklinik.neurologie@ukr.de

Neurogenetische Sprechstunde für
Patienten mit v.a. erbliche angeborene
und/oder neuro-degenerative
Erkrankungen sowie Präimplantationsdia-
gnostik für neuromuskuläre Erkrankungen
Prof. Dr. med. Ute Hehr,
Zentrum für Humangenetik,
Further Str. 10a, 93059 Regensburg
Anmeldung und Rücksprache unter
sprechstunde@humangenetik-regensburg.de
T 0941 58613313
Rückfragen zur Präimplantationsdiagnostik:
pid@humangenetik-regensburg.de
T 0941 58613323

Pädiatrische Sprechstunden
 Regensburger Kinderzentrum St. Martin
 Wieshuber Str. 4, 93059 Regensburg
 Dr. M. Pilz
 T 0941 465020
info@kinderzentrum-regensburg.de
www.kinderzentrum-regensburg.de
 Klinik und Poliklinik für Kinder- und
 Jugendmedizin, Krankenhaus Barmherzige
 Brüder Regensburg Klinik St. Hedwig,
 Steinmetzstr. 1-3, 93049 Regensburg
 Dr. T. Geis, Dr. S. Auer
 T 0941 369-5409
kinderambulanz@barmherzige-regensburg.de
www.barmherzige-hedwig.de

Histologische Muskel- / Nervbiopsie-
 Diagnostik
 Abteilung für Neuropathologie,
 Universitätsklinikum Regensburg
 Prof. Dr. M. J. Riemenschneider
 T 0941 9445150,
 F 0941 9445152
neuropathologie@ukr.de
www.ukr.de/neuropathologie

Rosenheim

Neurologische Klinik am RoMed
 Klinikum Rosenheim
 Ellmaierstr. 23, 83022 Rosenheim
 Prof. Dr. med. Joji Kuramatsu,
 Dr. med. Wolfgang Berke
 T 08031 365 36 61
neurologie.ro@ro-med.de
www.romed-kliniken.de

Traunstein

Sozialpädiatrisches Zentrum
 Kinderneurologische Sprechstunde
 inkl. Sprechstunde für Kinder mit
 Bewegungsstörungen (BTX-

Sprechstunde) und Muskelerkrankungen
 Kinderorthopädische Sprechstunde
 LÄ Dr. med. Dipl. Psych. A. Hasse-Wittmer,
 LOÄ Dr. C. Cag,
 T 0861 705 1560
 F 0861 705 1564
sekretariat.spz.ts@kliniken-sob.de

Klinik für Neurologie, Klinikum Traunstein,
 Kliniken Südostbayern AG
 Cuno-Niggel-Straße 3, 83278 Traunstein
 Prof. Dr. Thorleif Etgen,
 Neurologie und Palliativmedizin
 T 0861 705 1771
 F 0861 705 1515
sekretariat.neurologie.ts@kliniken-sob.de
www.kliniken-suedostbayern.de

Wasserburg

kbo-Inn-Salzach-Klinikum gGmbH
 Klinik für Neurologie
 Gabersee 1, 83512 Wasserburg am Inn
 Dr. med. Tobias Winkler
 T 08071 71 623
 F 08071 71 728
ISK-WBG-Neurologie@kbo.de
www.kbo-isk.de

BERLIN

*Sprecherin: Dr. Claudia Weiß
Klinik für Neuropädiatrie
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
claudia.weiss@charite.de
T 030 450566 112
F 030 450566 920*

*Stellvertreter: Prof. Dr. Werner Stenzel
Charitéplatz 1, 10117 Berlin
T +49 30450536073,
F +49 30450536940
werner.stenzel@charite.de*

*DGM-Landesverband Berlin der
Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke:
Vorsitzende Frau Tatjana Reitzig
tatjana.reitzig@dgm.org*

Ambulante Betreuung von erwachsenen Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen

Hochschulambulanz für Muskelkrankheiten der Charité, Charité Campus Buch Charité und Max-Delbrück Center für Molekulare Therapie,
*Lindenberger Weg 80, 13125 Berlin,
T 030 450540660 oder -507
Leitung: Prof. Dr. Simone Spuler
simone.spuler@charite.de,
Dr. Elisabetta Gazzero
elisabetta.gazzero@charite.de
myologie@charite.de
<https://www.mdc-berlin.de/de/spuler>
T 030 450540907
www.mdc-berlin.de/de/spuler*

Klinische Schwerpunkte sind Muskeldystrophien, kongenitale Myopathien, Myotone Dystrophien, Myositiden und spinale Muskelatrophie

Die Sprechstunden finden von Montag bis Donnerstag statt. Zusätzlich bietet die Ambulanz Videosprechstunden für Konsultationen mit deutschen und internationalen Patientinnen und Patienten an.

Die histologische Diagnostik von Muskelbiopsien wird direkt in unserer Abteilung durchgeführt, während die genetische Diagnostik in Zusammenarbeit mit den Instituten Zentrum Medizinische Genetik Würzburg und Medizinisch Genetisches Zentrum München erfolgt.

Die multidisziplinäre Langzeitbetreuung der Patient:innen wird in enger Kooperation mit der Hochschulambulanz für Kardiologie am Campus Charité Buch, der Pneumologie an der Charité Mitte, der Lipidambulanz am Campus Charité Virchow gewährleistet.

Neurologische Hochschulambulanz für Muskelerkrankungen der Charité, Charité Campus Mitte,
*Luisenstraße 64, 10117 Berlin
Leitung: PD Dr. Kathrin Hahn,
Dr. Agata Mossakowski
T 030 450 660576
F 030 450 560 962
agata-ann.mossakowski@charite.de
Dr. Helena Pernice,
helena.pernice@charite.de
Infos unter: https://neurologie.charite.de/fuer_patienten/ambulante_behandlung/*

Hochschulambulanz der Charité, Sprechstunde ALS, SMA und andere Motoneuronenerkrankungen, Charité Campus Virchow-Klinikum
*Leitung: Prof. Dr. Thomas Meyer,
Charité Campus Virchow-Klinikum,
Neurologische Poliklinik der Charité,
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin,
www.als-charite.de*

T 030 450 560028
thomas.meyer@charite.de

Hilfsmittelberatung: Praxis Elan-Physio
Alt-Stralau 61, 10245 Berlin
Elke und André Maron
1. Dienstag im Monat 9 bis 13 Uhr
und nach Vereinbarung
www.elan-physio.de
T +49 30 29008822

**Ambulante Betreuung von
pädiatrischen Patienten mit
Neuromuskulären Erkrankungen**

Klinik für Pädiatrie
mit Schwerpunkt Neurologie,
Charité Campus Virchow-Klinikum,
Sozialpädiatrisches Zentrum
Leitung: Dr. Claudia Weiß
claudia.weiss@charite.de
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
T 030 450 566112
F 030 450 566 992
spz-neuropaediatric@charite.de
neuropaediatric.charite.de/fuer_patienten_
und_aerzte/neurologische_erkrankungen/
neuromuskulaere_erkrankungen/www.spz.
charite.de
markus.schuelke@charite.de,
neuropaediatric.charite.de/fuer_patienten_
und_aerzte/neurologische_erkrankungen/
neuromuskulaere_erkrankungen/
SMA, Duchenne, Myasthenia gravis/
Kongenitales myasthenes Syndrom,
kongenitale Myopathien und
Muskeldystrophien, Neuropathien,
Mitochondriopathie

Mitochondriopathien und Erkrankungen
der neuromuskulären Entwicklung:
Prof. Dr. Markus Schülke
T 030 450 566625
F 030 450 566920
markus.schuelke@charite.de

DRK-Kliniken-Berlin/Westend,
Kinderklinik,
Leitung: PD Dr. Arpad von Moers
Spandauer Damm 130, 14055 Berlin
T 030 3035 4455,
F 030 3035 4459
a.moers@drk-kliniken-berlin.de
k.goldhahn@drk-kliniken-berlin.de
l.seeber@drk-kliniken-berlin.de
Behandlungszentrum für Patienten
mit Spinaler Muskelatrophie,
weitere Schwerpunkte: Kongenitale
Myopathien, Muskeldystrophien
www.drk-kliniken-berlin.de/westend

Vivantes-Klinikum im Friedrichshain,
Sozialpädiatrisches Zentrum
Leitung: Björn Schweiger
Landsberger Allee 49, 10249 Berlin,
T 030 130 231545;
F 030 130 232077
bjoern.schweiger@vivantes.de

Sana-Klinikum Lichtenberg,
Sozialpädiatrisches Zentrum
Leitung: Dr. Christiane Wagner
Fanningerstraße 32, 10365 Berlin
T 030 5518 5245, spz@sana-kl.de

Institut für Neuropathologie
(Labor für Neuromuskuläre Diagnostik
und Forschung)
Charité Campus Mitte
Virchowweg 15, 10117 Berlin
Leitung: Prof. Dr. Werner Stenzel
T 30 450 536 042
F 030 450 536940
werner.stenzel@charite.de

BRANDENBURG

(Bad Saarow, Brandenburg in Brandenburg, Cottbus, Eberswalde, Frankfurt/Oder, Neuruppin, Potsdam, Rüdersdorf, Schwedt, Treuenbrietzen)

*Sprecher: Dr. Albert Grüger
Martin-Gropius-Krankenhaus,
Neurologische Tagesklinik
16225 Eberswalde, Oderberger Straße 8
T 03334 53 425
euro@mgkh.de*

*Stellvertreter: Prof. Dr. Jens Schmidt
Immanuel Klink Rüdersdorf
Universitätsklinik für Neurologie
Der Medizinischen Hochschule Theodor
Fontane Brandenburg
15562 Rüdersdorf bei Berlin,
Seebad 82/83
T 033638 83347
jens.schmidt@mhb-fontane.de*

*Neurologie und Neurologische Tagesklinik
Dr. med. A. Grüger
Chefarzt der Klinik für Neurologie GLG
Martin Gropius Krankenhaus
Oderberger-Str. 8, 16225 Eberswalde
T 03334 53 425
neuro@mgkh.de*

Brandenburg

*Neurologie
Dr. Christina Hofmann-Shen
Chefärztin der Klinik für Neurologie
Asklepios Fachklinikum Brandenburg
Anton-Saefkow-Allee 2,
14772 Brandenburg a. d. H.
Kontakt: Dr. Axel Hamann, Oberarzt
Anmeldung: T 0 338178-1762
oder -1910*

*Sprechstunden: Do 9 bis 15 Uhr
a.hamann@asklepios.com*

*Rehabilitation für Kinder und Jugendliche
Dr. Helgrit Marz-Loose und Dr. Jörn Lange
Chefärztin und Chefarzt der VAMED Klinik
Hohenstücken Brandenburg
Neurologisches Rehabilitationszentrum für
Kinder und Jugendliche mit neuomusku-
lären Erkrankungen
Brahmsstr. 38, 14772 Brandenburg a. d. H.
T 03381 790
helgrit.marz-loose@vamed-gesundheit.de*

*Kardiologie
Prof. Dr. med. O. Ritter
Klinikdirektor Kardiologie, Nephrologie,
Pneumologie
Universitätsklinikum Brandenburg an der
Havel Hochstr. 29,
14770 Brandenburg a. d. H.
T 03381 411500
innere.med.1@uk-brandenburg.de*

Schwedt/Oder

*Asklepios Klinikum Uckermark GmbH
Am Klinikum 1, 16303 Schwedt/Oder
Patricia Hilbrig, Chefärztin, Fachärztin
Neurologie Ermächtigungssprechstunde
T 0 333253 4460
F 0 333253 4469
p.hilbrig@asklepios.com*

Königs Wusterhausen

*Dr. med. Andreas Funke
Facharzt für Neurologie
Schlossplatz 8
15711 Königs Wusterhausen
T 03375 5216814
kontakt@neurologie-funke.de*

Falkensee

Dr. med. V. Heinsius,
 Facharzt für Neurologie
 Dallgower Str. 9, 14612 Falkensee
 T 03322 4264144
 v.heinsius@neurologie-falkensee.com

Neuruppin

Neurologie
*Dr. Tobias J. Müller, Chefarzt Neurologie
 Universitätsklinikum Ruppin-Brandenburg
 Fehrbelliner Straße 38, 16816 Neuruppin
 T 03391 393 810
 neurologie@ukrb.de*

Potsdam

Neurologie
*Dr. med. Olaf Hoffmann
 Facharzt für Neurologie –
 Spezielle Neurologische Intensivmedizin
 Alexianer St. Josef Potsdam GmbH
 Zimmerstraße 6, 14471 Potsdam
 T 0331 9682 6000
 o.hoffmann@alexianer.de*

Humangenetik
*Dr. med. Philipp Demmer
 Facharzt für Humangenetik
 IMD Potsdam MVZ
 Friedrich-Ebert-Str. 33, 14469 Potsdam
 T 0331 28095 0
 philipp.demmer@imd-labore.de*

Neuroorthopädie
*Chefarzt Dr. med. G. Blume
 Kinder- und Neuroorthopädie
 Oberlinklinik, Orthopädische Fachklinik
 R.-Breitscheid-Str. 24, 14482 Potsdam
 T 0331 76357 43
 kinderorthopaedie@oberlin-klinik.de*

Treuenbrietzen

Rheumatologie
*Dr. med. G. Zeidler
 Chefarztin der Klinik für Rheumatologie
 Johanniter-Krankenhaus Treuenbrietzen
 Johanniterstr. 1, 14929 Treuenbrietzen
 T 033748 8 2384
 zeidler@johannit-trbr.de*

Pneumologie
*Dr. med. Konrad Wetzer
 Chefarzt der Klinik für Pneumologie
 Johanniter-Krankenhaus Treuenbrietzen
 Johanniterstr. 1, 14929 Treuenbrietzen
 T 033748 8 2391
 wetzer@johannit-trbr.de*

Pneumologie und Schlafmedizin
*Frau Dr. med. B. Becke
 T 033748 8 2391
 birgit.becke@trb.johanniter-kliniken.de*

Rüdersdorf bei Berlin

Neurologie
*Prof. Dr. med. Jens Schmidt,
 Chefarzt der Abteilung für Neurologie
 und Schmerztherapie
 Immanuel Klinik Rüdersdorf,
 Universitätsklinik der Medizinischen
 Hochschule Brandenburg
 Seebad 82/83, 15562 Rüdersdorf
 bei Berlin
 T 03363 883 347
 F 0 3363 883 311
 jens.schmidt@mhb-fontane.de
 ruedersdorf.neurologie@immanuel.de*

Sozialpädiatrische Zentren
 Sozialpädiatrische Zentren sind Kliniken
 für Kinder und Jugendliche mit spezia-
 lisierte, ganzheitliche medizinische und
 pflegerische Versorgung. Schwerpunkte

sind die Neugeborenen- und Kinder- und Jugendchirurgie, die Neuropädiatrie und die Behandlung von chronischen und seltenen Erkrankungen.

Cottbus

*Herr PD Dr. med. G. Schwabe
Chefarzt SPZ, Carl-Thiem-Klinikum
Thiemstr. 111, 03048 Cottbus
T 035546 2445*

*g.Schwabe@ctk.de
infospz@ctk.de*

*Kontaktgruppe „Muskelkranke Kinder
und Eltern“ SPZ*

*Ansprechpartnerin: Frau Arndt
T 0355 463 159*

Frankfurt/Oder

*Dr. med. Sigrid Lyding
Leiter SPZ, Klinikum Frankfurt Oder
Heilbronner Str. 1, 15230 Frankfurt Oder
T 0335 548 4976
sigrid.lyding@klinikumffo.de*

Neuruppin

*Dr. med. K. Müller-Schlüter, Leiterin SPZ
Universitätsklinikum Ruppin-Brandenburg
Fehrbelliner Straße 38, 16816 Neuruppin
T 03391 39 3735
k.mueller-schlueter@ogd-neuruppin.de,
spz@ogd-neuruppin.de*

Potsdam

*Dr. med. M. Dreesmann
Chefärztin des Sozialpädiatrischen
Zentrums SPZ Potsdam*

*Ernst-von-Bergmann Gruppe,
Klinikum Westbrandenburg
Behlerstraße 45 A, 14467 Potsdam
T 0331 241 359 72 oder -73
mdreesmann@klinikumwb.de
spz@klinikumwb.de*

DRESDEN

(Dresden)

*Sprecher: PD. Dr. med. René Günther
Klinik und Poliklinik für Neurologie
DINZ, Haus 27
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
T 0351 458 3565
kontakt@neuro.med.tu-dresden.de
<http://www.neuro.med.tu-dresden.de>*

*Stellvertreterin: Dr. med. Ulrike Reuner
(Adresse s. o.)*

Klinik und Poliklinik für Neurologie Universitätsambulanzen für erwachsene Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen

*OÄ Dr. med. Ulrike Reuner,
OA Dr. med. Jochen Schäfer,
FOA PD Dr. med. René Günther,
Herr Dr. Maximilian Vidovic,
Frau Dr. Hanna Sophie Lapp,
Frau Constanze Weber
Sprechstunde:
Mo bis Do: 9 bis 12 Uhr und
13 bis 16:30 Uhr, Fr: 9 bis 15 Uhr
und nach telefonischer Vereinbarung,
Anmeldung: T 0351 458 3876*

*Abteilung Elektrophysiologie
Prof. Dr. med. habil. Martin Pette*

*Terminvereinbarung in Verbindung mit
Universitätsambulanzen für
neuromuskuläre Erkrankungen.*

AG Mitochondriale Erkrankungen:
Ärztlicher Ansprechpartner:
OA Dr. med. Jochen Schäfer
Laborleiterin: Frau Dr. Sandra Jackson
T 0351 458 464
mitolab@uniklinikum-dresden.de

**Abteilung Neuropädiatrie und Sozial-
pädiatrisches Zentrum, SPZ UKD
an der Klinik für Kinder- und Jugend-
medizin**

Neuromuskuläre Ambulanz,
Abteilung Neuropädiatrie
Mo 9 bis 17 Uhr und täglich nach
Vereinbarung
Prof. Dr. med. Ch. Hübner
Prof. Dr. med. Maja von der Hagen

Im iSPZ
Dr. med. J. Schallner,
Ärztlicher Leiter iSPZ
Dr. med. Barbara Novotna
Dr. med. Anne Boblest
Frau Christina Emde
Physiotherapie: Frau Ilka Lehnert,
Frau Nicole Claus

Ergotherapie und Hilfsmittelversorgung:
Frau Ilka Lohde,
Psychologie: Frau Heike Meltzer,
Frau Birthe Clausen,
Sozialdienst: Frau Katja Herbarth,
Frau Sandra Porschberg

Schlaflabor und Lungenfunktion
der Kinderklinik:
Dr. med. Christiane Würfel

Nicht-invasive und invasive Beatmung:
Dr. med. Christiane Würfel,

Prof. Dr. med. Jürgen Dinger

Kinderkardiologische Ambulanz:
Herr Benjamin Heidrich,
Dr. med. Isabell Deinert

Sächsisches Kinderpalliativ Zentrum:
Leitung Dr. med. Renate Bergert,
Dr. rer. medic Maria Janisch
T 0351 458 2926

**UniversitätsCentrum für Orthopädie,
Unfall- und Plastische Chirurgie**

Kinderorthopädische Ambulanz der Klinik
und Poliklinik für Orthopädie, OUC, UKD
Dr. med. Falk Thielemann, PD Dr. Postler
Sprechstunde: Mo 8 bis 15 Uhr
T 0351 458 3840

Skolioseambulanz der Klinik und Poliklinik
für Orthopädie:
Prof. Dr. med Alexander Carl Disch
Sprechstunde: Montag: 8 bis 15 Uhr
T 0351 458-3840

**Medizinische Klinik und Poliklinik I
und II**

Kardiologische Untersuchung und
Beratung (Zentrum für Innere Medizin)
Dr. med. Claudia Hugo und Mitarbeitende,
Terminvereinbarung durch Muskelsprech-
stunde Erwachsenenbereich

Medizinische Klinik und Poliklinik I
Bereich Pulmologie
Prof. Dr. med. Dirk Koschel
und Mitarbeitende
Terminvereinbarung durch
Muskelsprechstunde Erwachsenenbereich

Medizinische Klinik und Poliklinik III
Bereich Rheumatologie
Prof. Dr. Martin Aringer und Mitarbeiter

*Sprechstunde nach telefonischer
Vereinbarung: T 0351 4584422*

*Interdisziplinäres neurologisch-
internistisches Schlaflabor
Dr. med. Simona Langner
(Klinik und Poliklinik für Innere Medizin)
Dr. med. Tony Sehr,
FA für Neurologie/ Somnologie
(Klinik und Poliklinik für Neurologie)
Sprechstunde nach telefonischer
Vereinbarung: T 0351 458 4161
T 0351 458 3876*

*Institut für Klinische Genetik
Prof. Dr. med. Evelin Schröck
genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de
Sprechstunde nach telefonischer
Vereinbarung: T 0351 458 2891*

*Institut für Pathologie
Abteilung Neuropathologie
Dr. med. Matthias Meinhardt
FA für Pathologie und Neuropathologie,
T 0351 458 5280*

*Universitätspalliativzentrum (UPC)
am Universitätsklinikum
PD Dr. med. Ulrich Schuler
Palliativstation und Spezialisierte
ambulante Palliativversorgung (SAPV)
Kontakt über Muskelsprechstunde /
Erwachsenenbereich*

*UniversitätsCentrum für Seltene
Erkrankungen (USE)
Prof. Dr. med. Reinhard Berner
Kontakt: UniversitätsCentrum für Seltene
Erkrankungen (USE)
Frau Sissi Fritsch, Koordinatorin USE
T 0351 458 5608
F 0351 458 4384
use-info@uniklinikum-dresden.de
Sprechzeiten: Di und D. 9:30 bis 11:30 Uhr
und 14 bis 16 Uhr*

Kooperierende Kliniken

*Prof. Dr. med. Dirk Koschel
Fachkrankenhaus Coswig GmbH
Zentrum für Pneumologie, Thorax-
und Gefäßchirurgie
Neucoswiger Str. 21, 01640 Coswig*

*Rehabilitationsklinik für Kinder,
Jugendliche und junge Erwachsene
Dr. med. Dirk Heinicke
Zentrum für Langzeitbeatmung und Beat-
mungsentwöhnung (Weaning-Zentrum)
Bavaria Klinik Kreischa-Zscheckwitz /
Sachsen
OT Zscheckwitz 1-3, 01731 Kreischa*

*Humangenetik
Überörtliche Berufsausübungsgemein-
schaft Oberelbe / Spree
Dres. med. Bier, Krüger, Reif (Dresden)
Gutenbergstraße 5, 01307 Dresden*

FREIBURG

Sprecherin: PD Dr. Astrid Pechmann
 Klinik für Neuropädiatrie und
 Muskelerkrankungen am Zentrum
 für Kinder- und Jugendmedizin,
 Universitätsklinikum Freiburg
 Breisacher Str. 62, 79106 Freiburg
 T 0761 270 43951
 astrid.pechmann@uniklinik-freiburg.de

Stellvertreter: Dr. Johann Lambeck
 Klinik für Neurologie und Neurophysiologie
 Universitätsklinikum Freiburg
 Breisacher Str. 64, 79106 Freiburg

**Muskelsprechstunde für Kinder
und Jugendliche:**

PD Dr. Astrid Pechmann, PD Dr. Nikolai
 Jung, Prof. Dr. Janbernd Kirschner,
 Klinik für Neuropädiatrie und Muskel-
 erkrankungen, Universitätsklinikum
 Freiburg,
 Breisacher Str. 62, 79106 Freiburg
 T 0761 270 43520
 F 0761 270 44460
 muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de

Sozialberatung

K. Feil, J. Schärer, B. Gartmann
 Tel. 0761 270 50630
 zkj.sozialdienst.spz@uniklinik-freiburg.de
<https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/die-kliniken-im-zkj/klinik-fuer-neuropaediatrie-und-muskelerkrankungen.html>

Homepage SPZ: <https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/behandlungsspektrum/sozialpaediatrisches-zentrum-spz.html>

Einleitung und Kontrolle einer Heimbeatmung bei Kindern mit neuromuskulären

Erkrankungen:

Prof. Dr. Hans Fuchs, Dr. Lennart Gunst
 zkj.heimbeatmung@uniklinik-freiburg.de

Muskelsprechstunden für Erwachsene

Dr. Johann Lambeck
 Klinik für Neurologie und Neurophysiologie,
 Universitätsklinikum Freiburg,
 Breisacher Str. 64, 79106 Freiburg
 Kontakt via Anmeldung durch
 niedergelassene Neurologen
 F 0761 270 53380
<https://www.uniklinik-freiburg.de/neurologie/klinik/ambulanzen/spezialambulanzen/neuro-muskulaere-ambulanz.html>

**Klinische Genetik sowie molekular-
und zytogenetische Diagnostik**

Institut für Humangenetik
 Breisacher Str. 33, 79106 Freiburg
 Direktorin: Prof. Dr. med. Dr. J. Fischer
 Telefonische Anmeldung Sprechstunden
 Klinische Genetik unter
 T 0761 270 70560
 gb@uniklinik-freiburg.de

Psychosoziale Beratung

Dipl.-Sozialarbeiterin K. Schenck-Kaiser
 T 0761 270 7019
 katrin.schenck-kaiser@uniklinik-freiburg.de

Molekulargenetische Diagnostik

Dr. rer. nat. S. Alter
 0761 270 70270
 molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de

**Lungenfunktion, Atemmuskelfunktion
und Heimbeatmung**

Klinik für Pneumologie der Medizinischen
 Universitätsklinik,
 Leitung Prof. Dr. MPH med. Daiana Stolz

*Killianstr. 5, 79106 Freiburg
Lungenfunktion und Messung der
Atemmuskulatur:
Pneumologische Ambulanz:
T 0761 270 37090 oder -37090*

*Einleitung und Kontrolle von Heimbeat-
mung bei neuromuskulären Erkrankungen:
Station Brehmer
T 0761 270 37443*

*Diagnostik von schlafbezogenen
Atemstörungen bei neuromuskulären
Erkrankungen:
Schlaflabor: T 0761 270 37110
oder -37070*

Kinderorthopädische Sprechstunde

*Sektion Kinderorthopädie des
Department Chirurgie, Klinik für
Orthopädie und Unfallchirurgie
Hugstetter Str. 55, 79106 Freiburg
Sektionsleiterin Dr. med. K. Kuminack
Sprechstunde nur nach telefonischer
Anmeldung unter T 0761 270 26110*

Einsendung von Muskel- und Nervenbiopsaten

*Myologisches Labor, Klinik für
Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen,
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg
Einsendung von frischen, nichtfixierten
Muskel- und Nervenbiopsaten
Geeignetes Versandmaterial und Informa-
tionen zum Versand sollten eingeholt
werden unter
T 0761 270 44980 (Labor)
oder -43010 (Zentrale)
muskzentrum@uniklinik-freiburg.de*

*Institut für Neuropathologie
Breisacher Str. 64, 79106 Freiburg.*

*Informationen und Einsendedokumente
unter: [https://www.uniklinik-freiburg.de/
neuropathologie/patientenversorgung/
muskel-und-nervenbiopsie](https://www.uniklinik-freiburg.de/neuropathologie/patientenversorgung/muskel-und-nervenbiopsie)
T 0761 270 51080 (Sekretariat),
T 0761 270 51910 (Labor)*

Ergometrische Funktionsdiagnostik

*Institut für Bewegungs- und
Arbeitsmedizin der Medizinischen
Universitätsklinik
Hugstetter Str. 55, 79106 Freiburg
Prof. Dr. P. Deibert und Vertreter
Termine nach Absprache unter
T 0761 270 74730
oder -74600*

Kardiologische Diagnostik

*Klinik für Angeborene Herzfehler und
Pädiatrische Kardiologie, Universitäts-
Herzzentrum Freiburg – Bad Krozingen
Prof. Dr. Brigitte Stiller
Mo und Do: 8 bis 15.30 Uhr
nur nach Vereinbarung
telefonische Anmeldung unter
T 0761 270 43170*

GÖTTINGEN

(Göttingen)

*Sprecherin: PD Dr. Jana Zschüntzsch
Klinik für Neurologie
Universitätsmedizin Göttingen (UMG)
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen
T 0551 39 22355, F 0551 39 8405
j.zschuentzsch@med.uni-goettingen.de*

*Stellvertreterin: Dr. Elke Hobbiebrunken
Abteilung Neuropädiatrie,*

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,
 Universitätsmedizin Göttingen (UMG)
 Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen
 T 0551 39 22570, F 0551 39 66252
 ewillich@med.uni-goettingen.de
 Homepage: www.zseg.umg.eu/unse-re-spezialzentren/zentrum

**Tagesklinik für Neuromuskuläre
 Erkrankungen und Ambulanz für
 Immunneuropathien, myasthene
 und muskuläre Erkrankungen
 von Erwachsenen:**

Dr. med. Maja Dusanic,
 Dr. med. Stefanie Glaubitz,
 Dr. med. Stefanie Meyer,
 Gandab Novruzlu,
 Leitung: PD Dr. med. Jana Zschüntzsch,
 stellvertretende Leitung:
 Dr. med. Lina Hassoun,
 Di bis Fr jeweils 9 bis 14 Uhr
 Terminvergabe
 über die DGM-Patientenlotsin:
 Frau Sigrid Blitz: T 0551 39 62520
neurologie.nmz@med.uni-goettingen.de
 Im Vertretungsfall auch die Leitstelle der
 Klinik für Neurologie:
 T 0551 39 63099
neurologie.anmeldung@med.uni-goettingen.de

Allgemeine Neuropathie-Ambulanz
 Leitung: Prof. Dr. med. David Liebetanz
 Mo, Di, Do jeweils 8 bis 13 Uhr
 Terminvergabe
 über die DGM-Patientenlotsin:
 Frau Sigrid Blitz: T 0551 39 62520
neurologie.nmz@med.uni-goettingen.de
 Im Vertretungsfall auch die Leitstelle der
 Klinik für Neurologie:
 T 0551 39 63099
neurologie.anmeldung@med.uni-goettingen.de

Spezialambulanz für Motoneuron-
 erkrankungen:
 Leitung: Dr. med. Bettina Göricke
 Termine: Mi 8 bis 13 Uhr, Do 8 bis 16 Uhr
 Terminvergabe
 über Frau Melanie Haage-Brüning:
 T 0551 39 63795 (besetzt täglich von
 10 bis 14 Uhr, sonst Anrufbeantworter)
melanie.haage-bruening@med.uni-goettingen.de

Neurogenetiksprechstunde/CMT-NET
 Patientenregisterambulanz
 (Schwerpunkt CMT, SCA,
 SPG Friedreich Ataxie)
 Dr. med. Lina Hassoun
 Dr. rer. nat Lisa Reinecke
 Leitung: Prof. Dr. med. Michael W. Sereda
 Sprechstunde Mo 9.30 bis 14 Uhr
 Terminvergabe für die
 Neurogenetiksprechstunde und die
 CMT-NET Patientenregisterambulanz:
 T 0551 39 62520 (Frau Sigrid Blitz
 (Patientenlotsin des zertifizierten
 Neuromuskulären Zentrums)) und
 T 0551 39 63099
 (Leitstelle Klinik für Neurologie)
neurologie.nmz.uni-goettingen.de
 Weitere Informationen:
<https://neurologie.umg.eu/aerzte-zuweiser/spezialambulanzen/neurogenetik/>
 und www.CMT-NET.de

Pneumologische Sprechstunde in der
 Universitätsmedizin Göttingen:
 Dr. med. Cordula Buck
 Dr. med. Ulrike Olgemöller
 Lungenfunktionsdiagnostik inkl. Messung
 der Atemmuskelfunktion, (nächtliche)
 Kapnometrie, Polygraphie
 Termine nach Vereinbarung:
 Anmeldung Leitstelle Innere Medizin
 T 0551 39 8872

Pneumologische Sprechstunde &
Beatmungszentrum Evangelisches
Krankenhaus Göttingen-Weende:
Dr. med. W. Körber

An der Lutter 24, 37075 Göttingen

Ambulante Sprechstunde:

Dr. Wolfgang Körber,

T 0551 5034 2451

F 0551 5034 2452

koerber@ekweende.de

Stationäre Versorgung:

Chefarzt Dr. med. Wolfgang Körber

T 0551 5034 2437

F 0551 5034 2445

beatmungsmedizin@ekweende.de

Internet: <http://www.ekweende.de/beatmungsmedizin>

Rheumatologische Sprechstunde und
Tagesklinik der Klinik für Nephrologie
und Rheumatologie:

Ambulante Sprechstunde:

Dr. med. Jan-Gerd Rademacher

Termine Fr nach Vereinbarung 9 bis 13 Uhr

T 0551 39 60400

F 0551 39 60462

nephrorheuma.ambulanz@med.uni-goettingen.de (Hochschulambulanz Nephrologie/Rheumatologie)

Terminvereinbarung Tagesklinik:

jan-gerd.rademacher@med.uni-goettingen.de

Dermatologie

Prof. Rotraut Mößner

Augenkllinik

Prof. M. Schittkowski

Thoraxchirurgische Sprechstunden:

Leitung: Dr. med. Marc Hinterthaler

Termine nach Anmeldung

Mo und Fr: 8 bis 12 Uhr

T 0551 39 68008

F 0551 3968010

marc.hinterthaler@med.uni-goettingen.de

Pathologie

Prof. Ströbel

ZSEG

Dr. Dibaj

Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie

PD Dr. Ali Seif Amir Hosseini

Genetische Beratungsstelle:

Neuromuskuläre Spezialsprechstunde,

Ansprechpartner: Frau Prof. Dr.med.

Silke Pauli

Termine Mi und Do, nach Vereinbarung

Terminvergabe und Anmeldung:

Medizinisches Versorgungszentrum der

UMG, Bereich Humangenetik

Direktor des Instituts für Humangenetik:

Prof. Dr. med. B. Wollnik

Heinrich-Düker-Weg 12, 37073 Göttingen

T 0551 39 7591

F 0551 39 9303

humangenetik.mvz@med.uni-goettingen.de

Einsendung von Muskel- / Nervenbiopsien
für die Neuropathologie:

Institut für Neuropathologie

Robert-Koch-Str. 40, 37099 Göttingen

T 0551 39 22700

F 0551 39 10800

Nützliche Informationen zur Entnahme und
Versand unter:

Internet: <http://www.neuropathologie.med.uni-goettingen.de>

ASV-Neuromuskuläre Erkrankungen
 Leitung: PD Dr. med. Dirk Czesnik

Rehabilitation bei neuromuskulären
 Erkrankungen:
 Klinik Hoher Meißner, Neurologische Ab-
 teilung, Hardtstraße 36
 37242 Bad Sooden-Allendorf
 Leitung: Dr. med. Carsten Schröter
 T 05652 55 861
 F 05662 55 814
 schroeter@reha-klinik.de
 Internet: www.reha-klinik.de

Interdisziplinäre Neuromuskuläre
 Sprechstunde für Kinder und
 Jugendliche im Sozialpädiatrischen
 Zentrum Göttingen:
 Sarah Depner (Sozialberatung),
 Simone Dierksheide (Physiotherapie),
 Dr. med. Elisabeth Gößwein
 (Neuropädiatrie),
 Antje Gunkel (Psychologie),
 Prof. Dr. med. Anna Hell
 (Kinderorthopädie),
 Dr. med. Elke Hobbiebrunken
 (Neuropädiatrie),
 Dr. med. Alexandra Knorr
 (Neuropädiatrie),
 Christine Lindner (Physiotherapie),
 Dr. Michael Lingen (Psychologie),
 Dr. med. Heiko Lorenz (Kinderorthopädie),
 Martina Medefindt (Ernährungsberatung),
 Maria Möllering (Physiotherapie),
 Gerda Roetmann (Physiotherapie),
 Katharina Sonnabend (Physiotherapie)
 Leitung:
 Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski
 (Neuropädiatrie)
 Mi 8 bis 16 Uhr, Mo 8 bis 13 Uhr
 und nach Terminvereinbarung;
 Terminvergabe und Anmeldung:
 Leitstelle des Sozialpädiatrischen
 Zentrums, Kinder-Poliklinik
 (Osteingang 1B4)

T 0551 39 69099 oder -69139
 F 0551 39 69109
 spz@med.uni-goettingen.de
 Kontakt:
 Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski:
 T 0551 39 67019
 F 0551 39 66252
 Dr. med. Elisabeth Gößwein,
 Dr. med. Elke Hobbiebrunken,
 Dr. med. Alexandra Knorr:
 T 0551 39 69099
 F 0551 39 69109
 Antje Gunkel, Dr. Michael Lingen:
 T 0551 39 69104
 Simone Dierksheide, Christine Lindner,
 Maria Möllering, Gerda Roetmann,
 Katharina Sonnabend:
 T 0551 3968898
 Martina Medefindt: 0551 39-69096
 Sarah Depner: T 0551 39 69125
 Internet: kinderlinik.uni-goettingen.de
 www.spz.humanmedizin-goettingen.de

Kinderorthopädische Sprechstunde

Kinderorthopädische Sprechstunde:
 Prof. Dr. med. Anna Hell,
 PD Dr. med. Heiko Lorenz,
 Dr. med. Konstantinos Tsaknakis
 Leitung: Prof. Dr. med. Anna Hell
 Di und Mi 8 bis 14 Uhr
 Terminvergabe und Anmeldung:
 Leitstelle Orthopädie
 T 0551 39 68688
 oder Sekretariat: Frau Backhaus
 T 0551 39 68701 (tägl. 10 bis 12 Uhr)
 F 0551 39 20558
 anna.hell@med.uni-goettingen.de
 Internet: www.opkiz.med.uni-goettingen.de

Kinderkardiologische Sprechstunde:

Dr. med. Verena Gravenhorst, PD Dr. med.
 Ulrich Krause
 Mi 12 bis 14 Uhr

Terminvergabe und Anmeldung:
Leitstelle Pädiatrische Kardiologie
T 0551 39 68691
F 0551 39 67187
PEDKARD@med.uni-goettingen.de

Palliativmedizinische Ambulanz und häusliche Palliativversorgung (SAPV) Kinder-Palliativzentrum Göttingen

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Leitung: Prof. Dr. med. Jutta Gärtner,
Kontakt: Inga Eisenmann
T 0551 39 67015
Internet: www.kinderpalliativmedizin-goettingen.de

Klinik für Palliativmedizin,
Universitätsmedizin Göttingen
Leitung: kommissarisch
Frau Dr. med. Gesine Benze
T 0551 39 60501
<http://palliativmedizin.med.uni-goettingen.de>

Einsendung von Muskelbiopsien für die Neuropädiatrie:
Institut für Neuropathologie,
Robert-Koch-Str. 40, 37099 Göttingen
T 0551 39 22700
F 0551 39 10800
Nützliche Informationen zur Entnahme und Versand unter:
<http://www.neuropathologie.med.uni-goettingen.de>

GREIFSWALD

Sprecher: Prof. Dr. Ulf Schminke,
Klinik und Poliklinik für Neurologie,
Universitätsmedizin Greifswald
Fleischmannstr. 8, 17475 Greifswald
T 03834 866819
F 03834 866806
ulf.schminke@med.uni-greifswald.de

Klinik und Poliklinik für Neurologie Universitätsmedizin Greifswald

Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald,
Prof. Dr. U. Schminke,
T 03834 86 6832
F 03834 86 6880
ulf.schminke@med.uni-greifswald.de

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,
Abteilung für Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen,
Universitätsmedizin Greifswald
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald,
Prof. Dr. A. Bertsche
OA Dr. N. Utzig
T 03834 86 6340
astrid.bertsche@med.uni-greifswald.de
norbert.utzig@med.uni-greifswald.de

Institut für Pathologie, Neuropathologie,
Universitätsmedizin Greifswald
Friedrich-Loeffler-Str. 23 e
17487 Greifswald
Prof. Dr. S. Vogelgesang,
PD Dr. J. Radtke
T 03834 86 5722
F 03834 86 5704
silke.vogelgesang@uni-greifswald.de
josefine.radke@med.uni-greifswald.de

Institut für Humangenetik,
Universitätsmedizin Greifswald
Fleischmannstr. 42-44, 17475 Greifswald
Prof. Dr. U. Felbor, Dr. E. Gilberg
Genetische Familienberatung
und -diagnostik,
T 03834 86 22155
F 03834 86 5369
gilberge@uni-greifswald.de

Institut für Pathophysiologie
Greifswalder Str. 11c, 17495 Karlsburg
Prof. Dr. H. Brinkmeier
T 03834 86 19319
F 03834 86 19111
heinrich.brinkmeier@uni-greifswald.de

Klinik und Poliklinik für Innere Medizin B,
Universitätsmedizin Greifswald
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald
Dr. A. Heine, Beatmungssprechstunde
T 03834 86 80100
F 03834 86 80109
innereb@med.uni-greifswald.de

Klinik und Poliklinik für Innere Medizin A,
Universitätsmedizin Greifswald
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald,
Prof. Dr. S. Stracke, Dr. L. Bosaller
Rheumatologische Sprechstunde
T 03834 86 6603
F 03834 86 6681
innerea@med.uni-greifswald.de

Klinik und Poliklinik für Orthopädie
Universitätsmedizin Greifswald,
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald
Prof. Dr. G. Wassilew
T 03834 86 7051
F 03834 86 7052
ortho@med.uni-greifswald.de

Klinik und Poliklinik für Kinderchirurgie,
Universitätsmedizin Greifswald,
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald,
Prof. Dr. V. Schellerer
T 03834 86 7037
F 03834 86 7038

Klinik und Poliklinik für Neurochirurgie,
Universitätsmedizin Greifswald,
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald,
Dr. Dr. W. Kleist
T 03834 86 6161
F 03834 866176

Zentrum für Zahn-, Mund- und Kiefer-
heilkunde, Poliklinik für Kieferorthopädie,
Universitätsmedizin Greifswald
Walther-Rathenau-Str. 42
17475 Greifswald
Prof. Dr. K.-F. Krey
T 03834 86 7152
F 03834 86 7113

Sozialpädiatrisches Zentrum Vorpommern
der Aktion Sonnenschein e. V.
Makarenkostr. 8, 17491 Greifswald
Dr. A. Pfau
T 03834 875227
F 03834 875240

BDH-Klinik Greifswald,
Neurologisches Rehabilitationszentrum,
Karl-Liebknecht-Ring 26 a
17491 Greifswald,
Prof. Dr. T. Stein,
T 03834 871 0
F 03834 871 102

HALLE

(Halle)

*Sprecher: Dr. med. Alexander Mensch
Universitätsklinik und Poliklinik für
Neurologie
Universitätsklinikum Halle der Martin-
Luther-Universität Halle-Wittenberg
T 0345 557 2858;
F 0345 5573335
alexander.mensch@uk-halle.de*

*Stellvertreter: Thomas Kendzierski
thomas.kendzierski@uk-halle.de*

**Universitätsklinik und Poliklinik
für Neurologie,**

Ernst-Grube-Str. 40, 06120 Halle (Saale)

*Dr. med. Alexander Mensch,
alexander.mensch@uk-halle.de
Dr. med. Ilka Schneider,
ilka.schneider@uk-halle.de
Prof. Dr. med. Markus Otto,
markus.otto@uk-halle.de
Anna Kölsch,
anna.koelsch@uk-halle.de
T 0345 557 2858
F 0345 557 2860
neurologischeambulanz@uk-halle.de
<https://www.medizin.uni-halle.de/einrichtungen/zentren/neuromuskulaeres-zentrum-halle-muskelzentrum>*

*Sozialberatung
Marcel Süß, T 0345 5575825
Schwerpunkte: LGMD und unklare
Myopathien, Mitochondriopathien,
Motoneuronerkrankungen, SMA,
Metabolische Myopathien,
distale Myopathien, hereditäre und
erworbene Polyneuropathien,*

*Inflammatorische Myopathien,
Myasthenia gravis*

Spezialambulanzen

Sprechstunde für distale Myopathien

*Sprechstunde für LGMD, metabolische
Myopathien und Myopathien unklarer
Ätiologie*

*Sprechstunde für Inflammatorische
Myopathien*

Sprechstunde für Myasthenia gravis

*Sprechstunde für mitochondriale
Erkrankungen*

Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen

*Sprechstunde für hereditäre und
erworbene Polyneuropathien*

*Belegungsmanagerin Mirjam Klemm
T 0345 5575543
mirjam.klemm@uk-halle.de*

HAMBURG**(Großhansdorf, Hamburg, Itzehoe)**

*Sprecherin: Frau Dr. Jessika Johannsen,
Kinderklinik, Neuropädiatrie, Universitäts-
klinikum Hamburg-Eppendorf
Martinistr. 52, 20246 Hamburg,
T 040 741020400
j.johannsen@uke.de*

*Stellvertreter: Dr. Frank Trostdorf (Leiter),
Neurologische Abteilung, Agaplesion
Bethesda Krankenhaus Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg
T 040 725541270
trostdorf@bkb.info*

Allgemeine Muskelsprechstunden

Muskelsprechstunde (Erwachsene)
im Universitätsklinikum Eppendorf
*PD Dr. Mathias Gelderblom
mgelderb@uke.de,
Dr. Antonia Reibelt, a.reibelt@uke.de
Dr. Simon Koch, si.koch@uke.de*

Hochschulambulanz
Klinik und Poliklinik für Neurologie,
Universitätsklinik Hamburg-Eppendorf
*Martinistr. 52, 20246 Hamburg
T 040 7410 50134
F 040 7410 59367
www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/
neurologie/sprechstunden-tageskliniken/
muskel-ambulanz.html*

Spezialambulanzen

Klinikgebundene Sprechstunden für
Erwachsene mit neuromuskulären
Erkrankungen sind in der Klinik für
Neurologie des Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf
(Ltg. PD Dr. Mathias Gelderblom, Hoch-

schulambulanz), in der Asklepios Klinik
Barmbek (Ltg. Prof. Dr. P. Urban), der
Asklepios Klinik St. Georg (Ltg. Dr. T.
Rosenkranz, prästationär), dem Agaple-
sion Bethesda Krankenhaus Bergedorf
(Ltg. Dr. F. Trostdorf, prästationär) sowie
im Klinikum Itzehoe (Ltg. Dr. F. Mezger,
§116b Ambulanz) vorhanden. Am UKE
können Erwachsene Patientinnen und
Patienten mit Evrysdi, Spinraza, Amvuttra,
Onpatro, Ravulizumab, Eculizumab,
Rituximab und IVIG behandelt werden.

Die neurologische Gemeinschaftspra-
xis Neurologie Neuer Wall (Ltg. Dr. K.
Knop) betreut in ambulantem Rahmen
erwachsene Patientinnen und Patienten
(GKV/PKV) mit allen Formen der neuro-
muskulären Erkrankungen, Schwerpunkte
liegen hier im Bereich der entzündlichen
neuromuskulären Erkrankungen (Immun-
neuropathien, Myasthenie, Myositis) und
primären Myopathien. Die interdisziplinäre
Betreuung erfolgt vor Ort (Neurologie,
Psychiatrie, Neuroradiologie) und durch
Kooperationen im Netzwerk des NMZ.

Vor Ort werden alle oralen und parentera-
len Immuntherapien entzündlicher NME,
(inkl. IVIG, Rituximab, C5-Komplement-
Inhibitoren und FcRn-Inhibitoren) ange-
boten, ebenso wie Risdiplam bei 5q-SMA,
Enzym-Ersatztherapien bei M. Pompe.
Zudem können alle symptomorientierten
Behandlungen (medikamentös, Heil-
und Hilfsmittel sowie Rehabilitationen
verordnet werden.

Myasthenie-Sprechstunden
*Universitätsklinikum Eppendorf
Dr. Günther Thyssen
gth@uke.de
Klinik und Poliklinik für Neurologie, UKE
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
T 040 7410 52780*

Asklepios Klinik Barmbek
Prof. Dr. Peter Paul Urban,
p.urban@asklepios.com,
Abteilung für Neurologie,
Rübenkamp 148, 22291 Hamburg
T 040 181882 3840

Neurologie Neuer Wall
Dr. Karl Christian Knop
knop@neurologie-neuer-wall.de
Dr. Tanja Strodthoff
strodthoff@neurologie-neuer-wall.de
Gemeinschaftspraxis Neurologie
Neuer Wall 19, 20354 Hamburg
T 040 30068760
F 040 300687640
Neupatienten Anmeldung per E-Mail
info@neurologie-neuer-wall.de
oder über Downloadformular
<https://neurologie-neuer-wall.de/media/NME-Sprechstunde-NNW.pdf>

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR
Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg
T 040 43292643
mborcherding@dna-diagnostik.hamburg
www.dna-diagnostik.hamburg

Neurologie
Dr. Astrid Preuß
T 040 43292643
apreusse@dna-diagnostik.hamburg
Dr. Saskia Kleier
T 040 43292643
skleier@dna-diagnostik.hamburg
upeters@dna-diagnostik.hamburg

Neuropädiatrie

Kindermuskelsprechstunde
Universitätsklinikum Eppendorf
Dr. Jessika Johannsen
j.johannsen@uke.de

§116b-Institutsambulanz, Neuropädiatrie,
Kinder-UKE
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
T 040 741055512

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke
e.V. (DGM), Landesverband Hamburg
Julia Roll
T 07623564903
julia.roll@dgm.org
Regina Raulfs (stellv.)
T 040 78896748
regina.raulfs@dgm.org
www.dgm.org/ Landesverbände

Sozialberatung
Renate Kubentz
T 0152 02757055
renate.kubentz@dgm.org
Neuer Wall 71, 20354 Hamburg
Beratung Fr 9 bis 12 Uhr
oder nach Vereinbarung

Kinderorthopädie
Katholisches Kinderkrankenhaus
Wilhelmstift
Liliencronstrasse 130
22149 Hamburg-Rahlstedt
k.babin@kkh-wilhelmstift.de
www.kkh-wilhelmstift.de

Beatmungszentrum Hamburg Harburg
Asklepios Klinik Hamburg Harburg
Eißendorfer Pferdeweg 51, 21075 Hamburg
f.escherich@asklepios.com
<https://www.asklepios.com/harburg/abteilungen-spezialistinnen/abteilungen/beatmungsmedizin>
Fachgebiet Neurologie
Agaplesion Bethesda Krankenhaus
Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg
trostdorf@bkb.info
<https://www.klinik-bergedorf.de/leistungs-spektrum/fachabteilungen/neurologie>

Fachgebiet Neurologie
 Asklepios Klinik St. Georg
 Lohmühlenstraße 5
 20099 Hamburg
 m.fernandes@asklepios.com

HANNOVER

Sprecherin: Prof. Dr. S. Petri
 Neurologische Klinik, Klinik für Neurologie
 und Klinische Neurophysiologie
 DIAKOVERE Henriettenstift

*Das Neuromuskuläre Zentrum der MHH
 (Medizinische Hochschule Hannover) stellt
 einen interdisziplinären Zusammenschluss
 folgender Kliniken und Abteilungen dar:*

Medizinische Hochschule Hannover

Klinik für Neurologie
 Prof. Dr. S. Körner
 (Dir. Prof. Dr. A. Haghikia)

Neuropathologie
 Prof. Dr. C. Hartmann,
 Prof. Dr. F. Feuerhake

Pädiatrische Muskelsprechstunde
 PD Dr. H. Hartmann, PD Dr. S. Illsinger,
 Prof. Dr. Dr. A. Das
 (Dir. Prof. Dr. D. Haffner)

Kardiologische Klinik
 Dr. M. Westhoff-Bleck
 (Dir. Prof. Dr. J. Bauersachs)

Orthopädische Klinik
 Prof. Dr. H. Windhagen

Pneumologische Klinik
 Dr. K. Meyer
 (Komm. Dir. Prof. Dr. M. Hoeper)

Klinik für Immunologie und
 Rheumatologie:
 Prof. Dr. T. Witte

Abt. Humangenetik:
 Dr. C. Hendrich
 (Dir. Prof. Dr. N. Di Donato)

Klinik für Physikalische und
 rehabilitative Medizin:
 PD Dr. C. Sturm

Pneumologische Klinik
 KRH Klinikum Siloah:
 Prof. Dr. T. Fühner

Kinderkrankenhaus auf der Bult
 Abt. Neuropädiatrie:
 Dr. S. Springer

Sozialpädiatrisches Zentrum
 Hannover
 Dr. U. Diebold

HOMBURG/SAAR

Sprecher: Prof. Dr. U. Dillmann
 Neurologische Klinik, Universitätskliniken
 des Saarlandes
 Kirrberger Str., 66421 Homburg/Saar
 T 0684 162 4103
 F 06841162 4122
 ulrich.dillmann@uks.eu

Muskelsprechstunde
 Prof. Dr. U. Dillmann, Daniel Janitschke,

T 06841 1624115
daniel.janitschke@uks.eu
Kerstin Böcking
T 06841 1628352
kerstin.boecking@uks.eu

Muskelsprechstunde Neuropädiatrie
Fr. Dr. Marina Flotats-Bastardas,
T 06841 1628350
marina.flotats-bastardas@uks.eu

ALS-Sprechstunde:
Prof. Dr. U. Dillmann
T 06841 1624138

LEIPZIG

Leiterin / Sprecherin:
OÄ PD Dr. med. Petra Baum
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Liebigstr. 20, 04103 Leipzig
T 0341 9724248
F 0341 9724219
petra.baum@medizin.uni-leipzig.de

Stellvertr. Sprecher:
Herr Dr. Dr. Moritz Metelmann

Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Liebigstraße 20, 04103 Leipzig
T 0341 9724202
F 0341 9724219
moritz.metelmann@medizin.uni-leipzig.de

Patientenlotsin: Jennifer Rolack
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Liebigstraße 20, 04103 Leipzig

T 0341 9724366,
F 0341 9724239
muskelzentrum@medizin.uni-leipzig.de

Muskelsprechstunde für Erwachsene
OÄ PD Dr. med. Petra Baum,
Herr Dr. Dr. Moritz Metelmann
T 0341 9724302
T 0341 9724200, Frau Dr. Caroline Bergner
T 0341 9711747
caroline.bergner@medizin.uni-leipzig.de

Pädiatrische Muskelsprechstunde:
Prof. Dr. Andreas Merckenschlager,
Neuropädiatrische Abteilung,
Klinik und Poliklinik für Kinder- und
Jugendmedizin, Universitätsklinikum
Leipzig AöR,
Liebigstr. 20a, 04103 Leipzig
T 0341 9726321

Myopathologie:
Prof. Dr. Wolf Müller, Leiter,
Paul-Flechsig-Institut für Neuropathologie,
Universitätsklinikum Leipzig AöR,
Liebigstr. 26, 04103 Leipzig
T 0341 9715000
F 0341 9715009

Genetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik
Prof. Dr. Johannes Lemke, Institutsleiter,
Institut für Humangenetik,
Universität Leipzig,
Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig,
T 0341 97 23800 oder -23844
humangenetik@medizin.uni-leipzig.de;
www.humangenetik.uniklinikum-leipzig.de

Soziale Betreuung
für Neurologie und für pädiatrische
Altersgruppen:
Frau A. Keller
T 0341 9726206

MAGDEBURG*Sprecher:*

*Prof. Dr. med. Stefan Vielhaber,
Ltd. Oberarzt, Klinik für Neurologie*

Stellvertreter:

*Prof. Dr. med. Dr. h.c. Christian Mawrin,
Direktor des Instituts für Neuropathologie
Muskelzentrum Magdeburg
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
Klinik für Neurologie
Leipziger Str. 44 (Haus 60B)
39120 Magdeburg
T 0391 67 14487 (Sekretariat)
F 0391 67 14474*

Allgemeine Muskelsprechstunde,
EMG-Untersuchung, Muskel- und
Nervensonographie

*Herr Prof. S. Vielhaber, Frau L. Lefterova,
Frau Dr. U. Bock / MVZ
Nach telefonischer Vereinbarung
T 0391 67 13948 (MVZ),
oder -15031 (Poliklinik),
oder -15022 (EMG)*

ALS und andere Motoneuronenerkrankungen

*Herr Prof. S. Vielhaber,
Frau Prof. S. Schreiber,
Frau Prof. S. Vogt und Mitarbeitende
Mo bis Fr: T 0391 67 15031 (Poliklinik)
F 0391 67 14474*

Pädiatrische Muskelsprechstunde und
Muskel-/Nervensonographie

*Herr Prof. S. Vielhaber, Herr Prof. M.
Zenker, Frau Dr. U. Beyer (Neurologie,
Humangenetik, Neuropädiatrie), Frau Dr.
G. Neumann (Muskelsonographie, Klinik
für Radiologie),
Frau Prof. Dr. S. Schreiber (Nervensonographie)
Nach Terminvereinbarung*

*T 0391 67 15031 (Neurologie)
oder -24066 oder -24055 (Kinderklinik)*

Myasthenie-Sprechstunde

*Frau M. Al Dubai, Frau Prof. S. Schreiber
T 0391 67 15031 (Poliklinik)
Frau Dr. U. Bock, Fachärztin im MVZ,
T 0391 67 13948 (MVZ)*

Muskel-MRT, Protonen-MR-
Spektroskopie, Labor für
Energiestoffwechseluntersuchungen

*Herr Prof. S. Vielhaber
Frau Dr. G. Debska-Vielhaber
T 0391-67 15031
(Koordination: Prof. Dr. Vielhaber)*

Orthopädische Spezialsprechstunde

*Herrn Prof. C. Lohmann
Herr Prof. A. Berth, Frau Dr. M. Rudolf
T 0391 67 14050*

Dermatologische Spezialsprechstunde

*Herrn PD Dr. A. Ambach
T 0391 67 15267*

Rheumatologische Spezialsprechstunde,
Klinikum Vogelsang/Gommern

*Herr Prof. E. Feist
T 039200 67 300 (Myositis-Zentrum)*

Neuropathologisches Labor
(Muskel- und Nervenbiopsien)

*Herr Prof. C. Mawrin
T 0391 67 15825*

Genetische Beratungsstelle,
Institut für Humangenetik:

*Herr Prof. M. Zenker,
Frau Dr. I. Schanze
T 0391 67 17230*

Sozialdienst des Uniklinikums:

*Frau K. Hollstein
T 0391 67 15746*

Stationäres Case Management
der Klinik für Neurologie:

Frau S. Schmidt

T 0391 67 21644

Frau S. Perbandt,

T 0391 67 21604

Ernährungsberatung und
Hilfsmittelberatung:

*Terminvereinbarung über
das Kliniksekretariat*

T 0391 67 15031

(Koordination Prof. S. Vielhaber)

Physiotherapie und Ergotherapie

Frau J. Ruby

T 0391 67 13359

Logopädin

Frau Seyfferth, Herr S. Jannusch

T 0391 67 21652

oder -15031

Mitteldeutsches Kompetenznetz

Seltene Erkrankungen (MKSE) am

Universitätsklinikum Magdeburg

Frau Dr. K. Schubert (Ärztliche Lotsin)

Leiter: Herr Prof. K. Mohnike

T 0391 67 24024 oder -24016

F 0391 67 290038

MITTEL- UND NORDHESSEN

(Gießen, Marburg, Kassel)

*Sprecherin: Prof. Dr.med. Anne Schänzer
Institut für Neuropathologie*

Justus-Liebig-Universität Gießen

Universitätsklinikum Gießen

und Marburg GmbH

anne.schaenzer@patho.med.uni-giessen.de

Stellvertreter Prof. Dr. med. Andreas Hahn

Klinik für Pädiatrische Neurologie,

Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie

Justus-Liebig-Universität Gießen

Universitätsklinikum Gießen und Marburg

GmbH

andreas.hahn@paediat.med.uni-giessen.de

Kontakt zu Selbsthilfegruppen

Landesvorstand Hessen:

Urs Kleinholdermann

urs.kleinholdermann@dgm.org

Dr. Urs Kleinholdermann

Kontaktperson der DGM

Landesvorsitzender LV Hessen

Stellv. Vorsitzender COL6-MD Gruppe

Raimundstraße 113, 60320 Frankfurt

T 0172 7834767

urs.kleinholdermann@dgm.org

Neuromuskuläre Sprechstunde
für Erwachsene

Prof. Dr. H. Krämer-Best

und Dr. Anna Mück

Neurologische Klinik, Universitätsklinikum

Gießen, Klinikstr 33, 35392 Gießen

Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 14 Uhr

nach Vereinbarung, T 0641 98545317

Zentrum für seltene Erkrankungen
Giessen (ZSEGi)
Prof. Dr. Andreas Hahn
Dr. med. Christina Lampe
Universitätsklinikum Gießen,
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung, T 0641 9943481

MZEB – Medizinisches Zentrum
für Erwachsene mit Behinderung
Klinikum Kassel, Katharina Kulig,
Mönchebergstr. 5034126 Kassel
www.ghn.net/mzeb
mzeb.kassel@gnh.net

Zentrum für Angewandte
Neuroimmunologie Marburg (ANIMA)
Klinik für Neurologie,
Dr. med. Maria Seipelt,
Universitätsklinikum Gießen und Marburg
GmbH, Standort Marburg,
Baldingerstraße35043 Marburg
T (+49) 06421 58 61582

Neurologische Klinik, Klinikum Kassel
PD Dr. Christian Roth, Frau Dr. A. Forster
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel
T 0561 980 4152 oder 980 4051
neurologie@gnh.net

Neuromuskuläre Sprechstunde
für Kinder und Jugendliche
Klinik für Pädiatrische Neurologie,
Muskelkrankungen und Sozialpädiatrie
Universitätsklinikum Gießen
Prof. Dr. A. Hahn,
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Sprechstunde Mo bis Fr 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung, T 0641 9943481
andreas.hahn@neuropaed.uni-giessen.de

Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischem
Zentrum, Klinikum Kassel,
Prof. Dr. B. Wilken,

Dr. G. Schreiber,
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0561 9803096
bernd.wilken@gnh.net
wilken@klinikum-kassel.de
gudrun.schreiber@gnh.net

Zentrum für seltene Erkrankungen
Giessen (ZSEGi)
Universitätsklinikum Gießen
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Prof. Dr. Andreas Hahn
Dr. med. Christina Lampe
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung, T 0641 9943481

Internistisch-Rheumatologische Ambulanz
Professur für Innere Medizin mit
Schwerpunkt Rheumatologie,
Justus-Liebig-Universität Giessen,
Abt. für Rheumatologie,
klinische Immunologie,
Osteologie und Physikalische Medizin,
Campus Kerckhoff Klinik,
Prof. Dr. U. Müller-Ladner
Benekestr. 2-8, 61231 Bad Nauheim
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 06032 9962101
rheumatologie@kerckhoff-klinik.de

Kardiologie
Prof. Dr. Lüsebrink, A. Richter
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr. 1, 35043 Marburg
Prof. Dr. S. Sosalla
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr., 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0641 9342101
christian.hamm@innere.med.uni-giessen.de

Prof. Dr. R. Gradaus
Klinikum Kassel
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel

Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0561 9805250
gradaus@klinikum-kassel.de

Kinderkardiologie
Prof. Dr. C. Jux, Professor
Frau Dr. Thushiha Logeswaran
(Oberärztin Ambulanz)
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr. 35392 Gießen, Sprechstunde
nach Vereinbarung, T 0641 985 43477

Pulmologie
Prof. Dr. Ulrich Köhler (Pulmologie),
Universitätsklinikum Marburg, Baldinger-
str. 35043 Marburg, Sprechstunde nach
Vereinbarung, T06421 5864956
rembert.koczulla@med.uni-marburg.de

Prof. Dr. Lutz Nährlich
(Pädiatrische Pneumologie)
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr. 35392
lutz.naerlich@paediat.uni-giessen.de
Prof. Dr. Friedrich Grimminger,
(Pulmologie)
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr. 35392 Gießen

Orthopädie
PD Dr. Turgay Efe
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr. 35043 Marburg
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 06421 5863691
efet@med.uni.marburg.de
PD Dr. Fölsch
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr. 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung,
chrisitan.foelsch@ortho.med.uni-giessen.de
Prof. Clemens Dumont
Klinikum Kassel,
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel

Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 0561 9804025
unfallchirurgie@klinikum-kassel.de

Humangenetik
Institut für Humangenetik,
Universitätsklinikum Gießen
Prof. Dr. D. Nolte,
Schlangenzahl 14, 35392 Gießen
Genetische Beratung
nach telefonischer Vereinbarung
in Kooperation mit Kollegium
der Neurologie
T 0641 9941601
dagmar.nolte@humangenetik.med.uni-giessen.de
PD Dr. med. Axel Weber,
Praxis für Humangenetik
Schiffenberger Weg 76, 35394 Gießen
T 0641 96986830
praxis-giessen@mvz-humangenetik-frankfurt.de
<https://www.humangenetik-giessen.de>

Neuropathologie
Institut für Neuropathologie
Prof. Dr. A. Schänzer, Universitätsklinikum
Gießen, Arndtstr. 16, 35392 Gießen
T 0641 99 41181
anne.schaenzer@patho.med.uni-marburg.de

Institut für Neuropathologie
Prof. Dr. A. Pagenstecher
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr., 35043 Marburg
T 06421 2862282
pagenste@med.uni-marburg.de

Assoziierte Kliniken

Klinik für Neurologie
Klinikum Fulda gAG
Prof. Dr. T. Neumann-Haefelin
Universitätsmedizin Marburg –

Campus Fulda
Pacelliallee 4, 36043 Fulda
T 0661 84 5530
F 0661 84 5533
tobias.neumann-haefelin@klinikum-fulda.de

Vitos Klinik für Neurologie Weilmünster
PD Dr. Christoph Best
Weilstraße 10, 35789 Weilmünster
T 06472 60 292
F 06472 60 293
neurologie@vitos-weil-lahn.de

Dr. Helios Kliniken Kassel
Klinik für Neurologie und Klinische
Neurophysiologie
Standort Wehlheiden
Hansteinstraße 29, 34121 Kassel
T0561 3086 2400
kontakt@drk-nh.de

BDH Klinik Braunfels
Prof. Dr. K. Böhm
Hubertusstraße 3-7
35619 Braunfels
T 06442 936 0
F 06442 936 293
info@braunfels.bdh-klinik.de

Asklepios Neurologische Klinik
Bad Salzhausen
Dr. med. Jens Allendörfer
Am Hasensprung 6,
63667 Nidda - Bad Salzhausen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 06043 804 212
j.allendoerfer@asklepios.com

Sozial-/Hilfsmittelberatung
Frau H. Gold,
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr., 35043 Marburg
Herr S. Gerlinger, Universitätsklinikum
Gießen, Klinikstr. 35392 Gießen,
Sprechstunde nach Vereinbarung

T 0641 9343657
stefan.gerlinger@uk-gm.de

Beratende Physiotherapie
Frau M. Koch, Universitätsklinikum
Marburg, Baldingerstr. 35043 Marburg,
Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 06421 5861374
kochm@med.uni-marburg.de

Herr B. Fleischer,
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr. 35392 Gießen, Sprechstunde
nach Vereinbarung
T 0641 9345421
bodo.fleischer@uk-gm.de

Logopädie
Dr. Samra Hamzic, Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr 33, 35392 Gießen
Sprecherin: Prof. Dr.med. Anne Schänzer
Institut für Neuropathologie
Justus-Liebig-Universität Gießen
Universitätsklinikum Gießen und
Marburg GmbH
anne.schaenzer@patho.med.uni-giessen.de

Stellvertreter: Prof. Dr. med. Andreas Hahn
Klinik für Pädiatrische Neurologie,
Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie
Justus-Liebig-Universität Gießen
Universitätsklinikum Gießen und
Marburg GmbH
andreas.hahn@paediat.med.uni-giessen.de

Kontakt zu Selbsthilfegruppen

Landesvorstand Hessen:
Urs Kleinholdermann
urs.kleinholdermann@dgm.org
Dr. Urs Kleinholdermann
Kontaktperson der DGM
Landesvorsitzender LV Hessen

*Stellv. Vorsitzender COL6-MD Gruppe
Raimundstraße 113, 60320 Frankfurt
T 0172 7834767
urs.kleinholdermann@dgm.org*

*Neuromuskuläre Sprechstunde
für Erwachsene
Prof. Dr. H. Krämer-Best
und Dr. Anna Mück
Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr 33, 35392 Gießen
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 14 Uhr
nach Vereinbarung, T 0641 98545317*

*Zentrum für seltene Erkrankungen
Giessen (ZSEGi)
Prof. Dr. Andreas Hahn
Dr. med. Christina Lampe
Universitätsklinikum Gießen
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung
T 0641 9943481*

*MZEB- Medizinisches Zentrum
für Erwachsene mit Behinderung
Klinikum Kassel, Katharina Kulig
Mönchebergstr. 5034126 Kassel
www.ghn.net/mzeb
mzeb.kassel@ghn.net*

*Zentrum für Angewandte
Neuroimmunologie Marburg (ANIMA)
Klinik für Neurologie
Dr. med. Maria Seipelt
Universitätsklinikum Gießen und Marburg
GmbH, Standort Marburg,
Baldingerstraße 35043 Marburg
T (+49) 06421 58 61582*

*Neurologische Klinik, Klinikum Kassel
PD Dr. Christian Roth,
Frau Dr. A. Forster
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel*

*T 0561 980 4152 oder -980 4051
neurologie@ghn.net*

*Neuromuskuläre Sprechstunde
für Kinder und Jugendliche
Klinik für Pädiatrische Neurologie,
Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie
Universitätsklinikum Gießen
Prof. Dr. A. Hahn
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung
T 0641 9943481
andreas.hahn@neuropaed.uni-giessen.de*

*Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischem
Zentrum, Klinikum Kassel
Prof. Dr. B. Wilken,
Dr. G. Schreiber
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0561 9803096
bernd.wilken@ghn.net
wilken@klinikum-kassel.de
gudrun.schreiber@ghn.net*

*Zentrum für seltene Erkrankungen
Giessen (ZSEGi)
Universitätsklinikum Gießen
Feulgenstr. 12, 35392 Gießen
Prof. Dr. Andreas Hahn
Dr. med. Christina Lampe,
Sprechstunde Mo bis Fr: 9 bis 12 Uhr
nach Vereinbarung,
T 0641 9943481*

*Internistisch-Rheumatologische Ambulanz
Professur für Innere Medizin mit
Schwerpunkt Rheumatologie,
Justus-Liebig-Universität Giessen,
Abt. für Rheumatologie, klinische
Immunologie, Osteologie und
Physikalische Medizin,
Campus Kerckhoff Klinik,
Prof. Dr. U. Müller-Ladner*

Benekestr. 2-8, 61231 Bad Nauhei.
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 06032 9962101
rheumatologie@kerckhoff-klinik.de

Kardiologie

Prof. Dr. Lüsebrink, A. Richter,
Universitätsklinikum Marburg,
Baldingerstr. 1 35043 Marburg

Prof. Dr. S. Sosalla
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr., 35392 Gießen, Sprechstunde
nach
Vereinbarung, T 0641 9342101
christian.hamm@innere.med.uni-giessen.de

Prof. Dr. R. Gradaus
Klinikum Kassel,
Mönchebergstr. 41-43, 34125 Kassel
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0561-9805250
gradaus@klinikum-kassel.de

Kinderkardiologie

Prof. Dr. C. Jux, Professor
Frau Dr. Thushiha Logeswaran
(Oberärztin Ambulanz)
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr. 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0641 985 43477

Pulmologie

Prof. Dr. Ulrich Köhler (Pulmologie)
Universitätsklinikum Marburg,
Baldingerstr. 35043 Marburg
Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 06421 5864956
rembert.koczulla@med.uni-marburg.de
Prof. Dr. Lutz Nährlich
(Pädiatrische Pneumologie)
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr. 35392
lutz.naerlich@paediat.uni-giessen.de
Prof. Dr. Friedrich Grimminger

(Pulmologie)

Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr. 35392 Gießen,

Orthopädie

PD Dr. Turgay Efe
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr. 35043 Marburg
Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 06421 5863691
efet@med.uni.marburg.de
PD Dr. Fölsch
Universitätsklinikum Gießen
Klinikstr. 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung
christian.foelsch@ortho.med.uni-giessen.de
Prof. Clemens Dumont
Klinikum Kassel,
Mönchebergstr. 41-43 34125 Kassel
Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 0561 9804025
unfallchirurgie@klinikum-kassel.de

Humangenetik

Institut für Humangenetik,
Universitätsklinikum Gießen
Prof. Dr. D. Nolte,
Schlangenzahl 14, 35392 Gießen
Genetische Beratung nach telefonischer
Vereinbarung in Kooperation mit dem
Kollegium der Neurologie
T 0641 9941601
dagmar.nolte@humangenetik.med.
uni-giessen.de
PD Dr. med. Axel Weber,
Praxis für Humangenetik
Schiffenberger Weg 76. 35394 Gießen
T 0641 96986830
praxis-giessen@mvz-humangenetik-frank-
furt.de
<https://www.humangenetik-giessen.de>

Neuropathologie

Institut für Neuropathologie
Prof. Dr. A. Schänzer

Universitätsklinikum Gießen,
Arndtstr. 16, 35392 Gießen
T 0641 99 41 181
anne.schaenzer@patho.med.uni-marburg.de

Institut für Neuropathologie
Prof. Dr. A. Pagenstecher
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr., 35043 Marburg
T 06421 2862282
pagenste@med.uni-marburg.de

Assoziierte Kliniken

Klinik für Neurologie
Klinikum Fulda gAG
Prof. Dr. T. Neumann-Haefelin
Universitätsmedizin Marburg –
Campus Fulda
Pacelliallee 4, 36043 Fulda
T 0661 84 5530
Fax. 0661 84 5533
tobias.neumann-haefelin@klinikum-fulda.de

Vitos Klinik für Neurologie Weilmünster
PD Dr. Christoph Best
Weilstraße 10, 35789 Weilmünster
T 06472 60 292
F 06472 60 293
neurologie@vitos-weil-lahn.de

Dr. Helios Kliniken Kassel
Klinik für Neurologie und Klinische
Neurophysiologie

Standort Wehlheiden
Hansteinstraße 29
34121 Kassel
T 0561 3086 2400
kontakt@drk-nh.de

BDH Klinik Braunfels
Prof. Dr. K. Böhm
Hubertusstraße 3-7, 35619 Braunfels

T 06442 936 0
F 06442 936 293
info@braunfels.bdh-klinik.de

Asklepios Neurologische Klinik
Bad Salzhausen
Dr. med. Jens Allendorfer
Am Hasensprung 6,
63667 Nidda – Bad Salzhausen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 06043 804 212
j.allendorfer@asklepios.com

Sozial- / Hilfsmittelberatung
Frau H. Gold, Universitätsklinikum
Marburg, Baldingerstr., 35043 Marburg
Herr S. Gerlinger, Universitätsklinikum
Gießen, Klinikstr. 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0641 9343657
stefan.gerlinger@uk-gm.de

Beratende Physiotherapie
Frau M. Koch,
Universitätsklinikum Marburg
Baldingerstr. 35043 Marburg
Sprechstunde nach Vereinbarung,
T 06421 5861374
kochm@med.uni-marburg.de

Herr B. Fleischer,
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr. 35392 Gießen
Sprechstunde nach Vereinbarung
T 0641 9345421
bodo.fleischer@uk-gm.de

Logopädie
Dr. Samra Hamzic,
Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Gießen,
Klinikstr 33, 35392 Gießen

MÜNSTER (WESTFALEN)/ OSNABRÜCK*(Höxter, Münster, Osnabrück)*

*Sprecher: Prof. Dr. Gerd Meyer zu Hörste
Klinik für Neurologie mit Institut für
Translationale Neurologie
Albert-Schweitzer-Campus 1
48149 Münster
T 0251 8348199
F 0251 8344499
gerd.meyerzuhoerste@ukmuenster.de*

*Stellvertreter: PD Dr. Matthias Boentert
Klinik für Neurologie mit Institut für
Translationale Neurologie*

*Universitätsklinikum Münster
Albert-Schweitzer-Campus 1,
Geb. A1, 48149 Münster
Klinik für Neurologie mit Institut für
Translationale Neurologie
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. H. Wiendl)*

*Neuromuskuläre und neurogenetische
Sprechstunde für Erwachsene:
Dr. Dr. S. Wiethoff,
Dr. J. Flammer,
Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste
T 0251 83 51843*

*Sprechstunde für entzündliche
neuromuskuläre Erkrankungen:
Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste,
Dr. Dr. C. Keller;
T 0251 83 53085*

*Sprechstunde für
Motoneuronerkrankungen:
T 0251 83 48016
F 0251 83 44455*

*Zentrallabor: Labor für
Molekulardiagnostik:
Dr. B. Schlüter,
Dr. A. Schirmacher
T 0251 83 45344
F 0251 83 44472*

*Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. H. Omran)
Pädiatrische Muskelsprechstunde:
Dr. B. Fiedler, Dr. O. Schwartz
T 0251 83 40018
F 0251 83 47765*

*Klinik für Kardiologie I
(Direktor: Prof. Dr. H. Reinecke)
Kardiologische Sprechstunde für
Muskelkranke: T 0251 83 46068
F 0251 83 43204*

*Herz-MRT-Zentrum
(Univ.-Prof.-Dr. med. Ali Yilmaz)
T 0251 83 44948
F 0251 83 48143
Klinik und Poliklinik für Neurochirurgie
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. W. Stummer)
T 0251 83 47472
F 0251 83 47479*

*Klinik und Poliklinik für Allgemeine
Orthopädie
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. G. Gosheger)
Neuroorthopädische Sprechstunde
T 0251 83 47901 oder -48010
F 0251 83 47989*

*Abteilung für Kinderorthopädie
Deformitätenrekonstruktion und
Fußchirurgie (Direktor: Prof. Dr. R. Rödl)
T 0251 83 47909
F 0251 83 47989*

*Institut für Neuropathologie
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. W. Paulus)
Domagkstr. 19, 48149 Münster*

T 0251 83 56966,
F 0251 83 56971

Institut für Humangenetik
(komm. Leiter: Dr. med. A. Bohring),
Vesaliusweg 12-14, 48149 Münster
Sprechzeiten nach Vereinbarung
T 0251 83 55432
F 0251 83 55431

UKM-Marienhospital Steinfurt
Schlaflabordiagnostik und nicht-invasive
Heimbeatmung, Klinik für Innere Medizin
Bereich Neurologie:
Dr. B. Dräger,
T 02552 79 1226
F 02552 79 1333

Klinikum Osnabrück
Neurologische Klinik des Klinikum
Osnabrück
Chefärzte: Prof. Dr. R. Dziewas
Prof. Dr. T. Warnecke
PD Dr. C. Kellinghaus
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück
Postfach 38 06
T 0541 405 6501
F 0541 405 6599
neurologie@klinikum-osnabrueck.de

Prof. Dr. med. M. Boentert
Department für Schlafmedizin
Neuromedizinisches Zentrum
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück
T 0541 4068053
F 0541 20079958
mvz.schlafmedizin@klinikum-os.de
Dr. F. Neumann, Dr. A. Brodowski
T 0541 405 0 oder -6571
F 0541 4054997

EMG-Labor
Dr. F. Neumann, Dr. A. Brodowski
T 0541 405 0 oder -6571
F 0541 405 4997

Neuromuskuläre Sprechstunde
Dr. Frank Neumann
T 0541 405 6501

DGM-Sozialberatung am Klinikum
Osnabrück
Christa Scholz
T 0541 405 6588
christa.scholz@dgm.org
Weserbergland-Klinik Höxter
Grüne Mühle 90, 37669 Höxter
T 05271 98 0
F 05271 98 2115
info.hoexter@asklepios.com
Abteilung für Neurologie
(CA Dr. J. Brocke)
T 05271 98 2331
F 05271 98 2390

Clemenshospital Münster
Kinder- und Jugendmedizin
(Leitende Ärzte PD Dr. O. Debus
Dr. M. Hülskamp)
Düesbergweg 124, 48153 Münster
T 0251 976 2601
F 0251 976 2612
kinderklinik.clemenshospital@alexianer.de

Neurologische Facharztpraxis
(neuromuskuläre Schwerpunktpraxis)
PD Dr. M. Ritter, Dr. S. Böckenholt,
Dr. A. Rahmann,
Prinzipalmarkt 11, 48143 Münster
T 0251 512 55
F 0251 899 28 61
praxis@boeckenholt-ritter.de

NORDRHEIN

(Aachen, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Mönchengladbach, Siegen, Wuppertal)

Leiter/Sprecher:

PD Dr. Gilbert Wunderlich

Klinik und Poliklinik für Neurologie,

Universitätsklinikum Köln

Kerpener Str. 62, 50937 Köln

T 0221 478 4015

Stellvertreterin: Fr. Dr. Heike Kölbel

*Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie
und Sozialpädiatrie,*

*Sozialpädiatrisches Zentrum, Zentrum für
neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes-
und Jugendalter, Universitätsklinikum
Essen*

Hufelandstr. 55, 45122 Essen

T 0201 723 2451

Aachen**Neuromuskuläre Ambulanz:**

Leitung: PD Dr. med. habil. R. Brunkhorst

Mitarbeiterinnen:

PD Dr. A. Waschbisch (Oberärztin),

Regina Berch,

Dr. med. M. Dohrn

Neurologische Klinik,

Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Pauwelsstraße 30, 52074 Aachen

T 0241 8089605

F 0241 8082444

Neuromuskuläre Sprechstunde:

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Häusler

*(Leiter Sektion Neuropädiatrie
und Sozialpädiatrie),*

Oberärztin: Frau Dr. med. U. Deutz

(Fachärztin Kinder- und Jugendmedizin)

Assistenzärztinnen: Dr. med. A. Stoppe

(Fachärztin Kinder- und Jugendmedizin)

und Frau Dr. med. A. Quade

(Fachärztin Kinder- und Jugendmedizin)

Sektion Neuro- und Sozialpädiatrie

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,

Universitätsklinikum der RWTH,

Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen

T 0241 80888773

F 0241 8082484

kinderneurologie@ukaachen.de

Institut für Humangenetik und Genommedizin der RWTH Aachen

Humangenetische Sprechstunde und

Molekulargenetische Diagnostik

Neuromuskulärer Erkrankungen:

Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth (Direktor),

ikurth@ukaachen.de,

Dr. rer. nat. Katja Eggermann

(Fachhumangenetikerin)

keggermann@ukaachen.de

Dr. med. Cordula Knopp

(Fachärztin für Humangenetik,

Funktionsoberärztin)

cknopp@ukaachen.de

OÄ Prof. Dr. med. Miriam Elbracht

(Leitende Oberärztin),

mielbracht@ukaachen.de

Institut für Humangenetik und Genom-

medizin, Universitätsklinikum der RWTH,

Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen

T 0241 8080178

F 0241 8082580

<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik.html>

Institut für Neuropathologie Aachen

Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. J. Weis

Oberärztin, Stellv. Direktorin:

Jun.-Prof. Dr. med. Dr. sc. nat. J. Bremer

Assistenzärzte: K. Nolte, S. Nikolin,

Dr. P. Achenbach, A. Ikis
<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-neuropathologie/institut/>

Bonn

Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn (UKB)

Direktorin: Prof. Dr. Cornelia Kornblum, Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn, Venusberg-Campus 1, NPP/Gebäude 80, 53127 Bonn
Sekretariat: Karolina Makowski, T 0228 287 19465, F 0228 287 31451
karolina.makowski@ukbonn.de
Ärztliche Mitarbeitende:
Stellv. Direktor Oberarzt Dr. J. Reimann, Oberärztin Dr. M. Winkler, Priv.-Doz. Dr. P. Weydt, Fachärztinnen Dr. R. Fabian, Dr. S. Bernsen
Nicht-ärztliche Mitarbeiterinnen:
I. Bungart, I. Hildebrandt, I. Johannes, K. Kappes-Horn, M. Palma, M. Stepien-Mering
Study Nurses / Studienkoordination:
I. Bungart, I. Johannes, M. Stepien-Mering

Muskellabor
Leitung Dr. J. Reimann
TAs: K. Kappes-Horn, M. Stepien-Mering, T 0228 287 16391

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen:
Prof. Dr. C. Kornblum, Dr. J. Reimann, Dr. M. Winkler
T 0228 287 19465

Spezialambulanz für Mitochondriale Erkrankungen und Myotone Dystrophien:
Prof. Dr. C. Kornblum
T 0228 287 19465

Spezialambulanz für Motoneuron-erkrankungen (ALS, SMA, etc.):
Priv.-Doz. Dr. P. Weydt
Ambulanzterminvergabe (Frau Rolshoven, Frau Schauerte):
T 0228 287 15714 (Mo bis Fr 9 bis 12 Uhr und 14 bis 15 Uhr) oder
motoneuron-ambulanz@ukbonn.de

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB), A-Zentrum:
http://zseb.uni-bonn.de
Koordination:
nadine.weinstock@ukbonn.de
Leitung: Prof. Dr. Grigull
T 0228 287 51070

Dr. D. Holzwarth: Sprecherin des B-Zentrums für Spinale Muskelatrophien im Kindes- und Jugendalter;
Priv.-Doz Dr. P. Weydt: Sprecher des B-Zentrums für Motoneuronerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen;
Prof. Dr. C. Kornblum: Sprecherin des B-Zentrums für seltene neuromuskuläre Erkrankungen des Erwachsenenalters

Abteilung für Neuropädiatrie des UKB:
Direktorin: Prof. Dr. A. Klotz, Abteilung für Neuropädiatrie, Zentrum für Kinderheilkunde, Universitätsklinikum Bonn, Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter:
Dr. D. Holzwarth. Die Sprechstunde erfolgt interdisziplinär im Rahmen des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) der Abteilung für Neuropädiatrie.
Terminvergabe: T 0228 287 33344 oder
patient-kinderneurologie@ukbonn.de

Düsseldorf**Universitätsklinikum Düsseldorf,
Klinik für Neurologie**

Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Ansprechpartner:

OA PD Dr. med. Tobias Ruck,

tobias.ruck@med.uni-duesseldorf.de

Anmeldung für die Spezialambulanzen

T 0211 8119532,

F 0211 8116952

**Universitätsklinikum Düsseldorf,
Institut für Neuropathologie**

Direktor:

Univ.-Prof. Dr. Guido Reifenberger

Ansprechpartnerin:

OÄ PD Dr. Anna Brunn

T 0211 81 18662

**Marien-Hospital Düsseldorf,
Klinik für Neurologie**

Chefarzt und Ansprechpartner für das

Muskelzentrum: Prof. Dr. S. Jander

Anmeldung für die Spezialambulanz:

T 0211 4400 2441

F 0211 4400 2391

neurologie@marien-hospital.de

<https://www.marien-hospital.de/behandlungsangebote/kliniken/neurologie/>

Essen**Universitätsklinikum Essen,**

Hufelandstr. 55, 45147 Essen

muskeln@uk-essen.de

<https://neuromuskulaer-essen.uk-essen.de>

Prof. Dr. med. Tim Hagenacker

tim.hagenacker@uk-essen.de

Dr. med. Andreas Totzeck

andreas.totzeck@uk-essen.de

T 0201 7236513

F 0201 723 6302

Schwerpunkte: Spinale Muskelatrophie (SMA); Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), Myasthenia gravis, Myopathien, Amyloidose, Transitionssprechstunde myasthenie@uk-essen.de
als@uk-essen.de
sma@uk-essen.de

**Abteilung Neuropädiatrie,
Entwicklungsneurologie und
Sozialpädiatrie/SPZ, Zentrum
für neuromuskuläre Erkrankungen
im Kindes- und Jugendalter**

Hufelandstraße 55, 45122 Essen

Muskelsprechstunde für Kinder und

Jugendliche: Univ.-Prof. Dr. med. Ulrike

Schara-Schmidt, Dr. H. Kölbl

Kontakt Tel. 0201/723-2176,

F 0201 723 5389, spz@uk-essen.de

**Neurologische Klinik des Alfried Krupp
Krankenhauses**

Chefarzt: Prof. Dr. R. Veltkamp

Alfried-Krupp-Str. 21, 45131 Essen

Sprechstunde für Amyotrophe

Lateralsklerose und andere

Motoneuronerkrankungen:

Leitung: OA Dr. med. T. Grehl

Termine: Mo bis Do: 8:30h bis 16 Uhr

Ansprechpartnerin:

Bettina Fischer (MfA, Study Nurse)

T 0201 434 41529

bettina.fischer@krupp-krankenhaus.de

Ines Marschalkowski (Study Nurse)

www.als-krupp-krankenhaus.de

Köln

Klinik und Poliklinik für Neurologie der Universitätsklinik Köln

PD Dr. Gilbert Wunderlich
gilbert.wunderlich@uk-koeln.de
Prof. Dr. med. Michael Schroeter
michael.schroeter@uk-koeln.de
T 0221 478 4015

F 0221 478-5669

https://neurologie.uk-koeln.de
Schwerpunkte: Neuromuskuläre Erkrankungen, Myasthenie

Institut für Humangenetik / MVZ I, Universitätsklinikum Köln,

Direktorin: Prof. Dr. Brunhilde Wirth
Kerpener Str. 34,
Frauenklinik 9. OG, 50931 Köln,
mvz-humangenetik@uk-koeln.de,
https://humangenetik.uk-koeln.de/
T 0221 478 86464

F 0221 478 86812

Prof. Dr. Brunhilde Wirth,
brunhilde.wirth@uk-koeln.de
Dr. Mert Karakaya
T 0221 47886826

mert.karakaya@uk-koeln.de

Dr. Jutta Becker
T 0221 47886835

jutta.becker@uk-koeln.de

Dr. Hans Zempel
T 0221 47886812

hans.zempel@uk-koeln.de,
Prof. Dr. med. Christian Netzer
T 0221 47886837

christian.netzer@uk-koeln.de
Spezialsprechstunde Neuromuskuläre Erkrankungen:

mvz-humangenetik@uk-koeln.demert.karakaya@uk-koeln.de

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln

Ansprechpartner des Muskelzentrums:
Leitung: PD Dr. J.-C. von Kleist-Retzow,
Stellvertretung: Dr. H. Dafsari
Weitere Ansprechpartner:
Dr. P. Herkenrath, PD Dr. A. Koy
T 0221 478 42156

Mönchengladbach

Klinik für Neurologie

Kliniken Maria Hilf GmbH,
Viersener Straße 450,
41063 Mönchengladbach
Ansprechpartner für das neuromuskuläre Zentrum: Fr. OÄ Ulrike Schöne,
Prof. Dr. med. Philipp Albrecht
T 02161 892 3009,
neurologie@mariahilf.de

Siegen

DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH, Klinik für Neuropädiatrie

Wellersbergstr. 60, 57072 Siegen
T 0271 2345 329
F 0271 2345 485

Chefärzte Dr. Martin Pritsch
Dr. Burkhard Stüve

Ansprechpartner für das Neuromuskuläre Zentrum: Dr. Burkhard Stüve

Wuppertal

Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie

Leitung: Prof. Dr. med. Juraj Kukolja
Ansprechpartner für das Neuromuskuläre Zentrum: Dr. med. Gerhard Haas,
gerhard.haas@helios-klinikum.de
Neuromuskuläre Sprechstunde:

Ltd. OA Dr. Gerhard Haas
(Privatambulanz),
OA Dr. Christian Wolter.
Terminvereinbarung unter
T 0202 896 2641 (Frau Söhn)

NORDWEST

**(Bremen, Cloppenburg, Emden,
Oldenburg, Rotenburg/Wümme,
Sande, Westerstede, Leer)**

*Sprecher: Prof. Dr. Reinhard Kiefer,
Chefarzt der Neurologischen Klinik und
Leiter der Neurologischen Praxis im MVZ
Agaplesion Diakonieklinikum Rotenburg
gGmbH
Elise-Averdieck-Str. 17, 27356 Rotenburg
T 04261 77-3200
kiefer@diako-online.de*

*Stellvertreter: Dr. Michael Wagner
Leiter des Kinderzentrums Oldenburg
(Sozialpädiatrisches Zentrum
Cloppenburger Str. 361, 26133 Oldenburg
T 0441 969670
F 0441 9696750
michael.wagner@diakonie-ol.de
Ansprechpartner für neuromuskuläre
Erkrankungen*

Angebote für Erwachsene:

**Neurologie (Stationäre Behandlung,
Krankenhausambulanz, MVZ am
Krankenhaus, ASV)**

Bremen
Sabine Bunten, Ltd. Oberärztin
und Prof. Dr. T. Duning, Chefarzt,
Neurologische Klinik und Institut für

*Klinische Neurophysiologie, Klinikum
Bremen-Ost
Züricher Str. 40, 28325 Bremen
T 0421 4082285
sabine.bunten@gesundheitnord.de
thomas.duning@gesundheitnord.de
ASV Neuromuskuläre Krankheiten:
T 0421 408 1370
F 0421 408 2375*

*Ltd. OA Dr. Andreas Schroeter,
Klinikum Bremen-Mitte, Neurologie,
andreas.schroeter@klinikum-bremen-mit-
te.de*

*Medizinisches Zentrum für Erwachsene
mit geistiger oder schwerer Mehrfach-
behinderung (MZEB)
Leitung Dr. Ulf Hustedt, Klinikum Breme
Mitte, St. Jürgenstr. 1, 28177 Bremen,
mzeb@gesundheitnord.de
T 0421 497 71120*

Emden:
*Prof. Dr. Thomas Büttner, Chefarzt der
Klinik für Neurologie, Klinikum Emden,
Bolardusstr. 1, 26721 Emden
T 04921 981318
F 04921981714
t.buettner@klinikum-emden.de*

Oldenburg:
*Universitätsklinik für Neurologie,
Evangelisches Krankenhaus Oldenburg,
Steinweg 13-17, 26122 Oldenburg
T 0441 236 649 (Kliniksekretariat)
F 0441 236 650
neurologie@evangelischeskrankenhaus.de*

Hochschulambulanz der
Universitätsklinik für Neurologie
Leitung Prof. Dr. Karsten Witt,
Dr. Sigrid Reuter, Dr. Claudia Maurer

*August Carrée, 2. Etage, Auguststraße 7
26121 Oldenburg*

Medizinisches Zentrum für Erwachsene
mit geistiger oder schwerer Mehrfach-
behinderung (MZEB)
*Leitung MZEB: Ruth Jansen
August Carrée, 3. Etage, Auguststraße 7,
26121 Oldenburg
T 0441 236 9190*

Rotenburg:
*Prof. Dr. R. Kiefer, Chefarzt der Neuro-
logischen Klinik und Praxis, Agaplesion
Diakonieklinikum Rotenburg gGmbH,
Elise-Averdieck-Str. 17,
27283 Rotenburg
kiefer@diako-online.de,
Anmeldung Sprechstunde:
T 04261 77 2218
F 04261 77 3230
mvz-neurologie@diako-online.de*

Sande:
*Prof. Dr. P. Kermer,
Chefarzt der Neurologischen Klinik
Nordwest-Krankenhaus Sanderbusch,
Am Gut Sanderbusch 1, 26452 Sande
T 04422 80 1401
F 04422 80 1430
neurologie@sanderbusch.de*

Neurologie (Praxis)

Neurologische Gemeinschaftspraxis,
*Dr. Reiner Witte
Antoniusplatz 4,
49661 Cloppenburg
T 04471 3344
F 04474 86697
info@potratz-teschendorf.de*

Rehabilitation

Oldenburg:
*Dr. Claas Unverferth, Chefarzt der Klinik
für Neurologie, Rehabilitationszentrum
Oldenburg:
Brandenburger Str. 31, 26133 Oldenburg
T 0441 405 2454
F 0421 405 2444
neurologie@reha-ol.de*

Geriatric und Schlaflabor

Leer:
*Frau Prof. Dr. Kotterba, Chefärztin der
Klinik für Geriatrie, Klinikum Leer,
Augustenstraße 35-37, 26789 Leer,
T 0491 86 1801
F 0491 86 1809
Schlaflabor: T 0491 86 1870
sylvia.kotterba@klinikum-leer.de*

Kinderneurologie

Bremen:
*Dr. Birgit Kauffmann, Oberärztin
Neuropädiatrie, Klinikum Bremen-Mitte,
Eltern-Kind-Zentrum Prof. Hess,
St. Jürgen-Str. 1, 28177 Bremen
Tagesklinik: 0421 497 76360
Neurophysiologisches Labor:
T 0421 497 76344
Empfang: T 0421 497 71005
Tagesklinik: T 0421 497 1976399
birgit.kauffmann@gesundheitnord.de*

*SPI Bremen, Dr. Ulf Hustedt,
Dr. Marieke Ziegler,
Klinikum Bremen Mitte
Friedrich-Karl-Str. 55, 28205 Bremen
T 0421 497 75924 (Anmeldung)*

Oldenburg
 Prof. Dr. Ch. Korenke, Chefarzt
 der Abteilung für Neuropädiatrie,
 Klinikum Oldenburg gGmbH, Zentrum für
 Kinder- und Jugendmedizin,
 Elisabeth-Kinder-krankenhaus
 Rahel-Straus-Str. 10, 26133 Oldenburg
 T 0441 4032017
 F 0441 4032112
 neuropaediatrie@klinikum-oldenburg.de

Oldenburg
 Dr. M. Wagner, Kinderzentrum,
 Cloppenburger Str. 361, 26133 Oldenburg
 T 0441n969670
 F 0441 9696750
 michael.wagner@diakonie-ol.de

Medizinisches Zentrum für Erwachsene
 mit Behinderung (MZEB)
 Oldenburg
 Ruth Janßen, Leitende Ärztin,
 Medizinisches Zentrum für Erwachsene
 mit Behinderungen (MZEB), Evangelisches
 Krankenhaus
 Oldenburg, Steinweg 13-17
 26122 Oldenburg
 T 0441 236 402;
 F 0441 236 715
 ruth.janßen@evangelischeskrankenhaus.de

Humangenetik

Bremen:
 Frau PD Dr. Stephanie Spranger,
 MVZ Humangenetik Bremen, Limbach
 Genetics
 Schwachhauser Heerstr. 50a-c
 28209 Bremen,
 T 0421 34674340
 F 0421 34674348
 kontakt@praxis-fuer-humangenetik.de
 Neurogenetischer interdisziplinärer
 Sprechstunde im Neurogenetikum,

Ärztehaus St.-Jürgen-Str 1A,
 28205 Bremen
 (Prof. Dr. M. Spranger, FA für Neurologe
 mit Zusatzbezeichnung Medizinische
 Genetik, zusammen mit Frau PD Dr. S.
 Spranger), Anmeldung unter der Telefon-
 nummer des MVZ oben

Oldenburg
 Univ.-Prof. Marc-Phillip Hitz,
 Universitätsinstitut für Medizinische Gene-
 tik, Klinikum Oldenburg,
 Rahel-Straus-Str. 10, 26133 Oldenburg,
 T 0441 403 2407
 F 0441 403-2967
 humangenetik@klinikum-oldenburg.de

Neuropathologie

Bremen
 Dr. Ursula Gies, Sektionsleitung Neuropa-
 thologie, Zentrum für Pathologie, Klinikum
 Bremen Mitte
 St.-Jürgen-Str. 1, 28177 Bremen
 T 0421 497 73800
 F 0421 497 1973896
 ursula.gies@klinikum-bremen-mitte.de

Pulmologie – mit Schwerpunkt Nichtinvasive Beatmung

Emden
 Dr. J. Bräunlich, Klinikum Emden,
 Medizinische Klinik,
 Bolardusstr. 20, 26721 Emden,
 T 04921 981598
 j.braeunlich@klinikum-emden.de

Kardiologie

Oldenburg
*Dr. med. Tim Moeckl, Kommissarischer
Leiter, Evangelisches Krankenhaus
Oldenburg
Steinweg 13-17, 26122 Oldenburg,*

*DGM Sozialberatungsstelle
im Neuromuskulären Zentrum Nordwest
Susann Hylla
T 0173 3823567
susann.hylla@dgm.org*

RHEIN-MAIN

(Aschaffenburg, Darmstadt, Frankfurt, Mainz, Wiesbaden)

*Sprecher: Dr. Bertold Schrank, DKD Helios
Klinik Wiesbaden
Aukammallee 33, 65191 Wiesbaden
T 0611 577 431
F 0611 577 311
bertold.schrank@helios-gesundheit.de*

*Stellvertreterin: PD Dr. Tanja Schlereth,
DKD Helios Klinik Wiesbaden
Aukammallee 33, 65191 Wiesbaden
T 0611 577 430
F 0611 577 311
tanja.schlereth@helios-gesundheit.de*

Aschaffenburg

*Neurologie: Neurologische Klinik
Klinikum Aschaffenburg-Alzenau
Ansprechpartner:
OÄ K. Benghebrid
kirstin.benghebrid@klinikum-ab-alz.de
OÄ S. Benesch*

*sonka.benesch@klinikum-ab-alz.de
Am Hasenkopf, 63739 Aschaffenburg
T 06021323051 oder 06021323069
F 06021 32 3052
Sprechstunde Freitag
(bzw. nach Vereinbarung)*

Darmstadt

*Neurologie:
Ansprechpartner: OA S. Babacan
sait.babacan@mail.klinikum-darmstadt.de
FÄ L. Dremel
lilli.Dremel@mail.klinikum-darmstadt.de
Grafenstr. 9, 64283 Darmstadt
T 06151 107 4519
F 06151107 4599
Sprechstunde: Di und Do: 8:30 bis 12Uhr*

Frankfurt

*Neurologie: Klinik und Poliklinik
für +Neurologie, Universitätsklinikum
Frankfurt/Main
Ansprechpartner: Dr. med. Marcel Hildner
marcel.hildner@unimedizin-ffm.de
Schleusenweg 2-16, 60528 Frankfurt/Main
T 069 6301 7468
F 069 6301 7084
ZNN-Ambulanzen@unimedizin-ffm.de
www.unimedizin-ffm.de/einrichtungen/
kliniken/zentrum-der-neurologie-und-neu-
rochirurgie/klinik-fuer-neurologie/ambu-
lante-versorgung/neuromuskulaere-am-
bulanz*

*Neurologische Klinik
Krankenhaus Nordwest
Ansprechpartner: Dr. Björn Zimmerlein,
Andrea Steinbach
Steinbacher Hohl 2-26,
60488 Frankfurt am Main
T 069 7601 3475*

F 069 7601 3016
neurologie116b@khnw.de

Neurologie (Praxis):
Dr. Jun-Suk Kang
Sandweg 94 (Gebäude C),
60316 Frankfurt/Main
T 069 95637679-0
kang@neuropraxiskang.com
T 069 9563767956

Neuropathologie: Neurologisches Institut
der Universität Frankfurt (Edinger-Institut)
60528 Frankfurt, Heinrich-Hoffmann-Str.7
T 069 6301 6042
F 069 84150

<https://www.kgu.de/einrichtungen/institute/neurologisches-institut-edinger-institut/diagnostik/>

Ansprechpartner: Prof. Dr. K.H. Plate,
PD Dr. Patrick Harter
Sprechzeiten: Mo bis Fr: 9 bis 16:30 Uhr
Einsendung von Gewebeproben:
9 bis 15 Uhr oder nach Rücksprache

Neuropädiatrie:
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,
Pädiatrische Neurologie, Metabolik
und Prävention, Klinikum der Johann
Wolfgang-Goethe Universität,
Frankfurt am Main,
Univ.-Prof. Dr. Matthias Kieslich
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt
T 069 6301 5560 oder 5725
F 069 6301 5765
matthias.kieslich@kgu.de
www.kgu.de
Sprechzeiten: nach Vereinbarung:
T 069 6301 55605725
Spezialitäten: Neurometabolisches Labor

Sozialpädiatrisches Zentrum
Frankfurt Mitte, Neuropädiatrische
Muskelsprechstunde
S. Kim
Theobald-Christ-Straße 16
60316 Frankfurt am Main
T 069 943 409 50F 069-943 409 599
Soyoung.Kim@vae-ev.de
spz@vae-ev.de, www.spz-frankfurt.de

Rheumatologie:
Dr. med. Florian Meier, Uniklinik Frankfurt
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt
T 069 6301 7311
F 069 6301 7307
florian.meier@kgu.de
Rheumaambulanz

Humangenetik:
Frau Dr.med T. Ehresmann,
Fachärztin für Humangenetik
Berner Straße MVZ GmbH
Berner Straße 117
60437 Frankfurt am Main
T 069 669 003 367
F 069 669 003 370
tehresmann@t-online.de

Mainz

Neurologie: Ansprechpartnerin:
Fr. Dr. med. Cora Reborn
cora.reborn@unimedizin-mainz.de
Fr. Dr. med. Nelly Siller,
nelly.siller@unimedizin-mainz.de
Prof. Dr. Frank Birklein,
frank.birklein@unimedizin-mainz.de,

Neuromuskuläre Ambulanz der Klinik
für Neurologie Universitätsmedizin Mainz
Myasthenie-Zentrum der Universitäts-
medizin Mainz
<https://www.unimedizin-mainz.de/utm/das-universitaeres-thoraxzentrum-mainz/>

schwerpunkte-thoraxchirurgie/operative-behandlung-der-myasthenia-gravis-im-myasthenie-zentrum-mainz.html; Neurologie: Fr. Dr. med. Cora Rebhorn, cora.rebhorn@unimedizin-mainz.de, Thoraxchirurgie des Universitären Thoraxzentrums (UTM): Prof. Dr. med. E. Rößner isabelle.frey@unimedizin-mainz.de Terminvereinbarung: T 06131 17 5486 Sekr. Frau Hehl silvia.hehl@unimedizin-mainz.de T 06131 17 3110 F 06131 17 5570 Klinik und Poliklinik für Neurologie Universitätsmedizin Mainz, Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

Neuropädiatrie:
Ansprechpartnerin Fr. Dr. med. V. Haug Neuropädiatrische Ambulanz der Universitätskinderklinik Mainz Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz T 06131 17 2104 F 06131 17 6646 neuropaediatric@unimedizin-mainz.de www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/startseite/behandlungsschwerpunkte/neuropaediatric-entwicklung-neurologie-epileptologie.html

Humangenetik:
Univ.-Prof. Dr. med. Susann Schweiger, Fachärztin für Humangenetik Sprechstunde nur nach Vereinbarung Di und Fr: 9 bis 14 Uhr Prof. Dr. med. Oliver Bartsch Facharzt für Humangenetik Facharzt für Kinderheilkunde Sprechstunde nur nach Vereinbarung Mo bis Do: 9 bis 14 Uhr Anmeldung (für beide Standorte): humangenetik@mvz.unimedizin-mainz.de

Standort Universitätsmedizin: Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz (Gebäude 601, 4. Stock) Sekretariat (UM): Frau Dorn T 06131 17 3871 F 06131 17 5690 Standort Zweigpraxis: Am Fort Mariaborn 1, 55131 Mainz (Parkplätze am Haus) Sekretariat (AFM): Herr Wilke T 06131 92509 0 F 06131 92509 30

Zentrum für Seltene Erkrankungen:
Frau Dr. med. Birgit Petersen Standort im Institut für Humangenetik, Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz (Gebäude 601, 4. Stock) Sprechstunde nur nach Vereinbarung Mi 9 bis 13 Uhr Anmeldung: zse@unimedizin-mainz.de

Institut für Neuropathologie und Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ) der Universitätsmedizin Mainz GmbH
Univ.-Prof. Dr. med. Clemens Sommer, clemens.sommer@unimedizin-mainz.de Langenbeckstr. 1, Gebäude 706 4. Stock, 55131 Mainz T 06131 17 7308 F 06131 17 6606

Wiesbaden

Neurologie:
DKD Helios Klinik Wiesbaden 65191 Wiesbaden, Aukammallee 33 T 0611 577 431 oder -321 F 0611 577 311 neurologie.DKD@helios-gesundheit.de Ansprechpartner: Dr. Bertold Schrank bertold.schrank@helios-gesundheit.de

PD Dr. Tanja Schlereth
T 0611 577 430
tanja.schlereth@helios-gesundheit.de

Spezialambulanzen: Amyotrophe
Lateralsklerose, Periphere Neuropathie,
Myopathien, Muskeldystrophien
[https://www.helios-gesundheit.de/kliniken/
wiesbaden-dkd/unsere-angebote/unsere-
fachbereiche/neurologie/](https://www.helios-gesundheit.de/kliniken/wiesbaden-dkd/unsere-angebote/unsere-fachbereiche/neurologie/)

RHEIN-NECKAR

**(Heidelberg, Mannheim, Ludwigshafen,
Karlsruhe, Worms)**

Leiter / Sprecher:
Herr Dr. Hans-Werner Rausch
Neurologische Klinik
Universitätsmedizin Mannheim
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3, 68167 Mannheim

Herr Dr. med. Andreas Ziegler, M.Sc.
Zentrum für Kinder- u. Jugendmedizin
Sektion Neuropädiatrie u. Stoffwechsel
Neuenheimer Feld 430,
69120 Heidelberg

Bereich Heidelberg-Kinder- und Jugendmedizin

Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg, T 06221 56 4837
spz.kinderklinik@med.uni-heidelberg.de
[https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/
zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedi-
zin/i-allgemeine-paediatric-neuropaedi-
atric-stoffwechsel-gastroenterologie-ne-
phrologie](https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-allgemeine-paediatric-neuropaediatric-stoffwechsel-gastroenterologie-neurologie)

Neuromuskuläre Sprechstunden (Universitätsmedizin Mannheim)

Sektion Neuroimmunologie der Neurologischen Klinik, Universitätsmedizin Mannheim:

Neuromuskuläres Zentrum
Ambulanz für entzündliche
neuromuskuläre Erkrankungen
Sektionsleitung:
Prof. Dr. med. Lucas Schirmer
lucas.schirmer@umm.de,
Stellvertretung – Koordination:
OA Dr. med. Hans-Werner Rausch
hans-werner.rausch@umm.de
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3,
68167 Mannheim
[https://www.umm.de/neurologische-klinik/
ambulanzen/neuromuskulaere-ambulanz](https://www.umm.de/neurologische-klinik/ambulanzen/neuromuskulaere-ambulanz)
Mo: 12:15 bis 14 Uhr, Di: 8 bis 14 Uhr
(Neuromuskuläres Zentrum)
Fr: 8 bis 15 Uhr (Ambulanz für
entzündliche neuromuskuläre
Erkrankungen)
und weitere Termine nach Voranmeldung,
T 0621 383 2442

Sektion Neurodegeneration der Neurologischen Klinik Universitätsmedizin Mannheim

Sprechstunde für ALS, SMA und
andere Motoneuronerkrankungen
Komm. Sektionsleitung:
PD Dr. med. Julian Conrad
julian.conrad@umm.de,
Dr. V. Held,
valentin.held@umm.de
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim
Mo bis Fr: 8:30 bis 12:30 Uhr
und weitere Termine nach Voranmeldung
T 0621 383 1771

*Diakonissenkrankenhaus Mannheim,
Speyerer Str. 91-93, 68163 Mannheim
T 0621 8102 3501
F 0621 8102 3510
www.diako-mannheim.de*

*Sprechstunde für Motoneuron
erkrankungen und ALS
Leitung: Chefarzt PD Dr. Joachim Wolf
Nach tel. Vereinbarung
T 0621 8102 3501
j.wolf@bbtgruppe.de
C. Wildner, H. Öztürk
sekretariat.neurologie.BJL@bbtgruppe.de
F 0621 81023510*

*Neu: Dysphagie-Sprechstunde
Leitung:
Oberarzt Dr. Michael Martins Dos Santos
Ltd. Logopädin Lisa Krauth.
Nach tel. Vereinbarung
T 0621 8102 3501*

Weitere assoziierte Klinikbereiche

Kardiologie: I. Medizinische Klinik, Universitätsmedizin Mannheim

*Prof. Dr. D. Dürschmied
Ambulanztelefon: 0621 383 2612
med1@med.ma.uniheidelberg.de*

**Ernährungsmedizin: Ernährungs-
ambulanz, Chirurgische Klinik,
Universitätsmedizin Mannheim,**
*Frau Petra Zech, T 0621 383 3840
ernaehrungsambulanz@umm.de*

**Pneumologie und Beatmungsmedizin:
Thoraxklinik Heidelberg, Universitäts-
klinikum Heidelberg**
*Dr. med. M. Schellenberg
T 06221 396 3070
mavi.schellenberg@med.uni-heidelberg.de*

Sozialberatung für Muskelranke

*Fr. Waltraud Kark, Neurologische Klinik,
Haus 13, Ebene 2,
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim
Terminvereinbarung unter
T 0621 383 3655
waltraud.kark@umm.de*

Externe Bereiche für alle Standorte des NMZ Rhein-Neckar:

Klinische Chemie und molekulare Genetik

*Prof. Dr. Bauer
Institut für Klinische Chemie und Mole-
kulare Diagnostik, Klinikum Ludwigshafen,
T 0621 503 3550
bauermat@klilu.de
Institut für Neuropathologie
Direktor:
Univ.-Prof. Dr. med. Clemens Sommer,
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz
T 06131 17 7308
F 06131 17 6606*

ROSTOCK

*Sprecher: Prof. Dr. med. J. Prudlo
Oberarzt der Klinik für Neurologie
und Poliklinik 18147 Rostock
Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
T 0381 494 9607
Sekretariat Frau Kell
T 0381 494 9517
F 0381 494 4759
johannes.prudlo@med.uni-rostock.de
Stellvertretender Sprecher:
Prof. Dr. Dr. A. Hermann
Leiter der Sektion für Translationale*

Neurodegeneration "Albrecht Kossel"
 der Klinik und Poliklinik für Neurologie
 Gehlsheimer Str. 20, 18157 Rostock
 T 0381 494 9541 (Sekretariat Frau Stoof)
 F 0381 494 9542
 andreas.hermann@med.uni-rostock.de

Muskelambulanz, Neurologische
 Poliklinik
 Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostoc, An-
 sprechpartner Dr. A. Dudešek
 Prof. Dr. J. Prudlo
 Anmeldung über T 0381 494 5276
 F 0381 494 9798
 ales.dudeseck@med.uni-rostock.de
 johannes.prudlo@med.uni-rostock.de

Neurogenetische Sprechstunde
 Neurologische Poliklinik
 Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock,
 Ansprechpartner
 OA PD Dr. Ch. Kamm, Dr. A. Dudešek
 Anmeldung über T 0381 494 5276
 F 0381 494 9798
 christoph.kamm@med.uni-rostock.de
 ales.dudeseck@med.uni-rostock.de

Ambulanz für ALS- und andere Motoneu-
 ronerkrankungen, Neurologische Poliklinik,
 Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
 Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann
 Prof. Dr. J. Prudlo; Anmeldung
 T 0381 494 5276
 F 0381 494 9798
 andreas.hermann@med.uni-rostock.de
 johannes.prudlo@med.uni-rostock.de

Ambulanzen für Kinder und Jugendliche
 mit neuromuskulären Erkrankungen:
 Kinder- und Jugendklinik, Ansprechpartner
 Dr. Wolfram Burkhardt (Neuropädiater), T
 0381 494 7752 (Sr. Regina)
 wolfram.burkhardt@med.uni-rostock.de
 Prof. Dr. Manfred Ballmann

(komm. Direktor),
 Ernst-Heydemann-Straße 8
 18057 Rostock,
 T 0381 494 7001
 manfred.ballmann@med.uni-rostock.de

Klinik für Psychiatrie, Neurologie,
 Psychosomatik und Psychotherapie
 im Kindes- und Jugendalter
 Ansprechpartner: Prof. Dr. J. Buchmann,
 Gehlsheimer Str. 20, 18147 Rostock
 T 0381 494 9520
 F 0381 494 9522
 johannes.buchmann@med.uni-rostock.de

Abteilung Pneumologie und internistische
 Intensivmedizin, Zentrum für Innere
 Medizin
 Ernst-Heydemann-Str. 6, 18057 Rostock
 Ansprechpartner:
 Prof. Dr. med. J. Ch. Virchow
 T 0381 494 74 60
 F 0381 494 73 92
 j.c.virchow@med.uni-rostock.de
 Dr. P. Stoll,
 T 0381 494 74 67
 paul.stoll@med.uni-rostock.de
 Prof. Dr. med. Marek Lommatzsch
 T 0381 494 73 58
 marek.lommatzsch@med.uni-rostock.de

Institut für Diagnostische und
 Interventionelle Radiologie, Kinder- und
 Neuroradiologie,
 Ernst-Heydemann-Straße 6, 18057 Rostock
 Direktor: Marc-André Weber
 T 0381 494 9201
 marc-andre.weber@med.uni-rostock.de

Diagnostische und Interventionelle
 Neuroradiologie
 OA Dr. Daniel Cantré
 daniel.cantre@med.uni-rostock.de
 T 0381 494 9291
 Orthopädische Klinik und Poliklinik

Doberaner-Straße 142, 18055 Rostock
Ansprechpartner
Prof. Dr. med. Wolfram Mittelmeier
T 0381 494 9300
wolfram.mittelmeier@med.uni-rostock.de

Abteilung Kardiologie,
Zentrums für Innere Medizin
Ernst-Heydemann-Str. 6, 18057 Rostock
Ansprechpartner:
Prof. Dr. med. Alper Öner
T 0381 494 7718,
alper.oener@med.uni-rostock.de

Unfallchirurgische Klinik und Poliklinik
(Muskel-/Nerventnahme – Erwachsene),
Schillingallee 35, 18057 Rostock
Ansprechpartner:
Dr. med. Martin Randow
T 0381 494 6093
F 0381 494-6002
martin.randow@med.uni-rostock.de

Abteilung für Kinderchirurgie
(Muskel-/Nerventnahme – Kinder),
Ernst-Heydemann-Straße 8, 18057 Rostock
Ansprechpartnerin:
Frau Prof. Dr. St. Märzheuser
T 0381 494 6251
F 0381 494 6252
stefanie.maerzheuser@med.uni-rostock.de

ALS- Kontaktgruppe M-V für Angehörige und Patienten

Caritas Alters- und Pflegeheim
St. Franziskus
Rudolf-Tarnow-Strasse 12, 18055 Rostock

Organisation:
Katrin Körner, katringast@web.de,
M 0172 1605601
Susanne Ulrich, ulrich@gmx.de
T 0381 7100 45

RUHRGEBIET (Bochum, Borken, Datteln, Duisburg, Paderborn)

Sprecher: Dr. R. A. Kley, Chefarzt
St. Marien-Hospital Borken
Klinik für Neurologie und Klinische
Neurophysiologie
Am Boltenhof 7, 46325 Borken
T 02861 972500
F 02861 9753431
neurologie@hospital-borken.de

Stellvertreterin: Dr. Cornelia Köhler, OÄ
Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
der Ruhr-Universität Bochum
im St. Josef-Hospital
T 0234 509 2631
F 0234 509 2812

Marien-Hospital Borken,
Klinikum Westmünsterland,
Am Boltenhof 7, 46325 Borken
Ansprechpartner:
Dr. R. A. Kley
T 02861 972500
F 02861 9752500
neurologie@hospital-borken.de
Neuromuskuläre Sprechstunde
(Ermächtigungsambulanz)
<https://www.klinikum-westmuensterland.de/st-marien-hospital-borken/unsere-leistungen/fachabteilungen/neurologie/>

Neurologische Klinik, Evangelisches
Krankenhaus Duisburg-Nord,
Akademisches Lehrkrankenhaus
der Universität Düsseldorf
Fahrner Str. 133-135, 47169 Duisburg
T 0203 50800
F 0203 5081263
Ansprechpartner:

Frau Dr. med. Corina Kiewewalter
 corina.kiewewalter@evkln.de
 Herr Dr. med. Paul Kiwitt,
 Paul.Kiwitt@evkln.de,
 T 0203 5081262
 Sozialberatung: Michelle Gaßmann
 T 0203 508 5860
<https://ncdu.de/ekn/klinik-fuer-neurologie.html>

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 der Ruhr-Universität Bochum
 im St. Josef-Hospital,
 Katholisches Klinikum Bochum,
 Abteilung Neuropädiatrie
 Alexandrinenstr. 5, 44791 Bochum
 Ansprechpartner: Dr. C. Köhler
 cornelia.koehler@klinikum-bochum.de
 Dr. Charlotte Thiels
 charlotte.thiels@rub.de
 Prof. Dr. med. Thomas Lücke
 (Klinikdirektor)
 nicole.turek@klinikum-bochum.de
 T 0234 509 2687
 F 0234 509 3750

Sozialberatung:
 Iris Ruhнау,
 T 0234 5092844
 Muskelsprechstunde für Kinder
 T 0234 509 6652
<https://www.klinikum-bochum.de/fachbereiche/kinder-und-jugendmedizin/neuromuskulaere-erkrankungen.html>

BG-Universitätsklinikum Bergmannsheil,
 Neurologische Klinik,
 Bürkle-de-la-Camp-Platz 1, 44789 Bochum
 T 0234 3020
 anne-katrin.guettsches@bergmannsheil.de
 Neurologie: Alexandra Vonnemann
 ambulanzen-neurologie@bergmannsheil.de
 T 0234 3026888
 anne-katrin.guettsches

anne-katrin.guettsches@bergmannsheil.de
 Zentrum für Neuropädiatrie,
 Entwicklungsneurologie und
 Sozialpädiatrie der Universität Witten/
 Herdecke, Vestische Kinder- und Jugend-
 klinik, Vestische Caritas-Kliniken GmbH
 Dr.-Friedrich-Steiner Str. 5, 45711 Datteln
 T 02363 975814
 Ansprechpartnerin:
 Dr. med. Margarete Koch-Hogrebe
 m.koch-hogrebe@kinderklinik-datteln.de
 Terminabsprache T 02363 975 233
 F 02363 975393
 Abklärung unklarer neuromuskulärer
 Erkrankungen incl. neurophysiologischer,
 radiologischer und humangenetischer
 Diagnostik Betreuung von Kindern mit
 unterschiedlichen neuromuskulären
 Erkrankungen, kongenitalen Myopathien
 sowie Neuropathien in Kooperation mit
 Kinderkardiologie, Pulmonologie und
 Schlaf Labor,
<http://www.kinderklinik-datteln.de>

SCHLESWIG-HOLSTEIN

(KIEL, LÜBECK)

Sprecher: Prof. Dr. Julian Großkreutz
 Klinik für Neurologie
 Universitätsklinikum Schleswig-Holstein,
 Campus Lübeck
 Präzisionsneurologie
 Ratzeburger Allee 160, Haus D1,
 23538 Lübeck
 T 0451 50043424
 julian.grosskreutz@neuro.uni-luebeck.de

Stellvertreterin: Dr. Meike Steinbach
 Klinik für Neurologie
 Universitätsklinikum Schleswig-Holstein,
 Campus Kiel

*Arnold-Heller-Str. 3, Haus D, 24105 Kiel
T 0431 500 23801
meike.steinbach@uksh.de*

Standort UKSH Campus Kiel:

Neuromuskuläre Sprechstunde
für Erwachsene:

*Dr. Meike Steinbach, Dr. Maïke Tomforde
Klinik für Neurologie
Arnold-Heller-Str. 3, Haus D, 24105 Kiel
Telefonische Anmeldung unter
T 0431 500 23900
ambulanz.neurologie.kiel@uksh.de
<http://www.uksh.de/neurologie-kiel>*

Neuromuskuläre Sprechstunde für Kinder:

*PD A. van Baalen, Dr. Nadine Vogt,
Dr. Lydia Elshoff
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin II,
Neuropädiatrie und Sozialpädiatrie
Arnold-Heller-Str. 3, Haus C, 24105 Kiel,
nadine.vogt@uksh.de
andreas.vanBaalens@uksh.de
Telefonische Anmeldung unter
T 0431 500 24151
spz-kiel@uksh.de, www.uksh.de/spz-kiel/*

Standort UKSH Campus Lübeck:

Neuromuskuläre Sprechstunde
für Erwachsene:

*Prof. Dr. Julian Großkreutz
Dr. Simon Schuster
Klinik für Neurologie
Ratzeburger Allee 160,
Haus D1, 23538 Lübeck
T 0451 500 43468
julian.grosskreutz@uni-luebeck.de*

Neuromuskuläre Sprechstunde für Kinder:

*Prof. Dr. med. Ute Thyen
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck
T 0451 500 2606*

*ute.thyen@uksh.de
tagesklinik.neurologie.luebeck@uksh.de*

*Die Klinik für Neurologie bietet, neben der
Neuromuskulären Sprechstunden, für ein
breites Spektrum an speziellen Sprech-
stunden.*

*Dazu gehören die Epilepsie Sprechstunde,
die Schwindel Sprechstunde, Sprechstun-
de Parkinson und Bewegungsstörungen,
Neurovaskuläre Sprechstunde, Neuroon-
kologische Sprechstunde, Neuroimmu-
nologische Sprechstunde, Neurogenetik
und seltene Erkrankungen Sprechstunde
zusammen mit dem ZSE, Botulinumto-
xin-Sprechstunde, die Demenz Sprech-
stunden, Sprechstunde bei Psychogenen
Bewegungsstörungen und die Interdiszi-
plinäre Ataxie Sprechstunde.*

Sozialberatung:
*Anke Reinhold
T 0451 50043461*

DGM-Patientenlotsen:
*Hanna Stüber und Jenny Banach
T 0451 500 43414
lotse@nmzsh.org*

STUTT GART-TÜBINGEN

Leiter/Sprecher: Prof. Dr. A. Lindner
Ärztl. Direktor der Klinik für Neurologie,
Marienhospital Stuttgart
Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
T 0711 6489 2481, F 0711 6489 2482
alfred.lindner@vinzenz.de

Stellvertreter: Prof. Dr. A. Grimm,
Stellv. Ärztl. Direktor der Klinik für
Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie
Universitätsklinikum Tübingen
Hoppe-Seyley-Str. 3, 72076 Tübingen
T 07071 29 82342
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Muskelambulanz Marienhospital Stuttgart
 (Sprechstunde für neuromuskuläre
 Erkrankungen):

Prof. Dr. A. Lindner
T 0711 6489 2481
F 0711 6489 2475
alfred.lindner@vinzenz.de
neurologie@vinzenz.de
Ltd. OA Dr. V. Durst
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
volker.durst@vinzenz.de
OÄ Dr. A. Bievor
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
anna.bievor@vinzenz.de
OA Dr. V. Kuhl
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
valerio.kuhl@vinzenz.de

OÄ M. Leite
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
martina.leite@vinzenz.de

OÄ Dr. N. Pagel,
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
nora.pagel@vinzenz.de
OA Dr. M. Abele
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
manuel.abele@vinzenz.de

Neurophysiologisches Labor
Leiter: Ltd. OA Dr. V. Durst
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
volker.durst@vinzenz.de

Elektrophysiologische Diagnostik:
Ltd. OA Dr. V. Durst
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
OÄ Dr. A. Bievor
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
OA Dr. V. Kuhl
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
OA M. Leite
T 0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
OÄ Dr. N. Pagel
0711 6489 2483
F 0711 6489 2482
OA Dr. M. Abele
0711 6489 2483
F 0711 6489 2482

Muskelsonographie:
Ltd. OA Dr. V. Durst
T 0711 6489 2483
OÄ Dr. N. Pagel
T 0711 6489 2483

**Beteiligte Kliniken und Institute
am Marienhospital Stuttgart:**

Endokrinologische Beratung:
*Frau Prof. Dr. M. Kellerer,
Klinik für Innere Medizin I
Marien-hospital Stuttgart,
Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
T 0711 6489 2102
F 0711 6489 2119
monika.kellerer@vinzenz.de*

Kardiologische Beratung:
Dr. Thomas Güthe, Klinik für Innere
Medizin I, Marienhospital Stuttgart
*Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
T 0711 6489 2127
F 0711 6489 2147
thomas.gueth@vinzenz.de*

Lungendiagnostik, Beatmung und
Schlaflabor: Klinik für Innere Medizin II,
Marienhospital Stuttgart
*Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Dr. S. Reinecke,
Schwerpunkt Pneumologie, Schlafmedizin
Leitender Arzt: Dr. med. J. Glockner
T 0711 6489 8125
F 0711 6489 8122
pneumologie@vinzenz.de*

*Leitender Arzt Schwerpunkt
Nephrologie: Dr. S. Maus
T 0711 6489 8146 oder -8903
F 0711 6489 8140,
nephrologie@vinzenz.de*

Schwerpunkt Rheumatologie,
Klinische Immunologie: Klinik für Innere
Medizin II, Marienhospital Stuttgart,
*Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Dr. S. Reinecke, OA Dr. J. Pflugfelder
T 0711 6489 8146
F 0711 6489 8122*

*rheumatologie@vinzenz.de
Hals-Nasen-Ohren-Klinik,
Marienhospital Stuttgart
Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Prof. Dr. Dr. H. Steinhart
T 0711 6489 2508
F 0711 6489 2582
hno@vinzenz.de*

Abteilung für Phoniatrie, Pädaudiologie,
Schluckstörungen und Logopädie
Marienhospital Stuttgart
*Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Prof. Dr. D. Rickert
T 0711 6489 7112, MVZ-HNO
F 0711 64 89 32 23
hno@vinzenz.de*

Abteilung für Logopädie
Marienhospital Stuttgart
*Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Leitung: Frau A. Jung
T 0711 6489 2555
F 0711 6489 3223
hno@vinzenz.de*

**Weitere beteiligte Kliniken und Institute
außerhalb des Marienhospitals:**

Auswertung Muskelbiopsien:
Institut für Pathologie und
Neuropathologie, Universitätsklinik
Tübingen
*Calwerstr. 3, 72076 Tübingen
T 07071 2982283
F 07071 294846
Ärztliche Direktorin Dr. M. Neumann
T 07071 2982283
neuropathologie@med.uni-tuebingen.de
Ansprechpartner:
PD Dr. rer. nat. A. Ebrahimi
T 0707071 2980162
azadeh.ebrahimi@uni-tuebingen.de*

Pädiatrische Muskelsprechstunde
(nach Voranmeldung):
Prof. Dr. M. Blankenburg,
Ärztlicher Direktor
und Dr. S. Braun, Oberärztin,
Pädiatrische Neurologie, Psychosomatik
und Schmerztherapie, Kinderschmerzzen-
trum Baden-Württemberg, Zentrum für
Kinder- und Jugendmedizin Olgahospital,
Klinikum Stuttgart
Kriegsbergstr. 60, 70174 Stuttgart
T 0711 27872408
F 0711 27872419
k.schaber@klinikum-stuttgart.de

Sozialarbeiter, Dipl.-Sozialpädagogin (FH)
Frau Manuela Lilli-Wichmann
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin /
Olgahospital, Klinikum Stuttgart
Pädiatrie 1, Neuropädiatrie, Pädiatrische
Psychosomatik und Schmerztherapie
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T +49(0) 711 278 72538
F +49(0) 711 278 73469
m.wichmann@klinikum-stuttgart.de

Schlaflabor
Karin Strecker, Zentrum für Kinder- und
Jugendmedizin / Olgahospital, Klinikum
Stuttgart
Pädiatrie 1, Neuropädiatrie,
Pädiatrische Psychosomatik und
Schmerztherapie
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T 0711 278 73440
k.strecker@klinikum-stuttgart.de

Genetische Beratung:
Dr. Hans-Jürgen Pander, Ärztlicher Leiter,
Institut für Klinische Genetik,
Klinikum Stuttgart – Olgahospital /
Frauenklinik
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T 0711 2787 74001

F 0711 2787 74000
h.pander@klinikum-stuttgart.de

Orthopädische- und Kinderorthopädische
Beratung:
Prof. Dr. T. Wirth, Ärztlicher Direktor
der Orthopädischen Klinik, Klinikum
Stuttgart – Olgahospital / Frauenklinik,
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T 0711 278 73001
F 0711 27873820
t.wirth@klinikum-stuttgart.de

Hilfsmittelversorgung:
Herr Dr. Oberle, Ärztlicher Direktor SPZ,
Klinikum Stuttgart – Olgahospital /
Frauenklinik
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T 0711 278 72416
a.oberle@klinikum-stuttgart.de

Ansprechpartner Tübingen: Neuropädiatrie Tübingen (Kinder)

Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendmedizin, Abteilung für
Neuropädiatrie, Allgemeinpädiatrie,
Diabetologie, Endokrinologie,
Sozialpädiatrie
Hoppe Seyler Str. 1, 72076 Tübingen,
T 07071 29 84734, -29 83781
spz@med.uni-tuebingen.de.
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. Hendrik Rosewich
hendrik.rosewich@med.uni-tuebingen.de
Sekretariat: Frau B. von Streit
T 07071 29 84735
F 07071 29 5473
bettina.von-streit@med.uni-tuebingen.de

Muskelsprechstunde:
Frau Dr. Veronka Horber, Frau Dr. Hanna

Küpper, Frau Dr. Fütterer

T 07071 29 84734

F 07071 29 5236

veronka.horber@med.uni-tuebingen.de

hanna.kuepper@med.uni-tuebingen.de

dorothee.fuetterer@med.uni-tuebingen.de

Physiotherapie/Hilfsmittelversorgung:

Frau D. Roland-Schäfer, Frau E. Jansen,

Frau E. Maihöfer

T 07071 29 81373, -84734

doris.roland-schaefer@med.uni-tuebingen.de

eva.jansen@med.uni-tuebingen.de

eva.jansen@med.uni-tuebingen.de

esther.maihoefer@med.uni-tuebingen.de

Psychosoziales Team:

Frau Steiner-Wilke (Diplompsychologin),

T 07071 29-87133,-84734

irene.steiner-wilke@med.uni-tuebingen.de

Frau Riethmüller (Sozialarbeiterin),

Sozialpädiatrisches Zentrum

T 07071 29-97134,-84734,

F 07071 295236

anke.riethmueller@med.uni-tuebingen.de

Weitere Ansprechpartner:

Schlaflabor/Maskenbeatmung,

Station 12, Klinik für Kinderheilkunde
und Jugendmedizin

Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen

T 07071 29-84728

Ansprechpartnerin:

Frau Oberärztin Dr. N. Kaiser

T 07071 29-83781

nadja.kaiser@med.uni-tuebingen.de

Kinderkardiologie, Klinik für

Kinderheilkunde und Jugendmedizin,

Abteilung II

Hoppe-Seyler-Str. 1,

72076 Tübingen

T 07071 29-84712

F 07071 29-5127

Abteilung Pulmonologie:

Lungenfunktionslabor, Klinik für

Kinderheilkunde und Jugendmedizin,

Abteilung II

Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen

T 07071 29-84712,-85818

F 07071 29 5127

Ansprechpartner:

Herr Oberarzt Dr. M. Kumpf

matthias.kumpf@med.uni-tuebingen.de

Gastroenterologie:

Klinik für Kinderheilkunde und

Jugendmedizin, Abteilung I

Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen

T 07071 29 84719

F 07071/29 5489

Ansprechpartner:

Herr Oberarzt Dr. S. Hartleif

steffen.hartleif@med.uni-tuebingen.de

Auswertung von Muskel-/Nervenbiopsien:

(Histologie mit Elektronenmikroskopie,

Enzymhistochemie, Immunzytochemie),

Institut für Pathologie und

Neuropathologie,

72076 Tübingen, Calwerstraße 3

T 07071 29-82283

F 07071 29 4846,

Ansprechpartnerin:

Frau PD Dr. rer. nat A. Ebrahimi,

azadeh.ebrahimi@med.uni-tuebingen.de

Genetische Beratung:

Abteilung Klinische Genetik

72074 Tübingen, Calwerstraße 7

T 07071 29-76408

F 07071 29-52287

Ernährungsberatung:

Klinik für Kinderheilkunde und

Jugendmedizin, Abteilung I,
Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen
T 07071 29 84725
F 07071 29 4791
Ansprechpartnerin: Frau Herrlich
susann.herrlich@med.uni-tuebingen.de

Externe Kooperationspartner
bei orthopädischen Fragestellungen:
OÄ Dr. Poschmann und Dr. Oczipka,
Schön Klinik München Harlachinger,
Harlachinger Str. 51, 81547 München
T 089/62112071
Dr. Philip Kunkel,
Universitätsklinikum Mannheim

Neurologie (Erwachsene)

Prof. H. Lerche, Ärztlicher Direktor
und Prof. Dr. A. Grimm, stellv. Ärztlicher
Direktor
Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt
Epileptologie, Universitätsklinikum
Tübingen,
Hoppe-Seyler-Str. 3, 72076 Tübingen
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de
Sekretariat:
Frau Y. Brändle, Frau S. Kreiser
T 07071 2980442
F 07071 294488
sekretariatNE5.HL@med.uni-tuebingen.de

Muskelsprechstunde:
Dr. N. Winter, Dr. P. Martin,
Dr. B. Kleiser, Dr. K. Kneer
T 07071 2982051
pascal.martin@med.uni-tuebingen.de
natalie.winter@med.uni-tuebingen.de
cornelius.kronlage@med.uni-tuebingen.de
katharina.kneer@med.uni-tuebingen.de
Prof. Dr. A. Grimm
T 07071 2980423
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de
EMG/NLG/Nervenultraschall:
Prof. Dr. A. Grimm,

T 07071 2980423
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Polyneuropathiesprechstunde:
Dr. N. Winter, Dr. S. Willikens,
Dr. T. Gasimli, Dr. K. Kneer,
Magdalena Schühle,
Dr. Maria-Sophie Breu
T 07071 2982051
natalie.winter@med.uni-tuebingen.de,
sophia.willikens@med.uni-tuebingen.de
cornelius.kronlage@med.uni-tuebingen.de
katharina.kneer@med.uni-tuebingen.de
Prof. Dr. A. Grimm,
T 07071 2980423
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Nerventraumasprechstunde:
Prof. Dr. Grimm, Dr. Stahl, Dr. Winter,
Dr. S. Männlich
Anmeldung:
julia.wittlinger@med.uni-tuebingen.de

Myastheniesprechstunde:
Prof. Dr. Grimm, Dr. Stahl, Fr. Dr. Breu,
Dr. Gasimli

Psychosoziales Team:
Frau J. Karaca
janine.karaca@med.uni-tuebingen.de
T 07071 2985077

Maskenbeatmung/Pulmonologie:
Medizinische Klinik Abteilung II, Station 85
Otfried-Müller-Str. 10, 72076 Tübingen
T 07071 2982770
Ansprechpartner: Oberarzt Dr. J. Hetzel
T 07071 2982799
juergen.hetzel@uni-tuebingen.de
Kardiologie:
Neurologische Intensivstation 44
(Stroke Unit)
Hoppe-Seyler-Str. 3, 72076 Tübingen

Neuropathologie/ Auswertung
Muskelbiopsien: Institut für
Pathologie und Neuropathologie
Calwerstr. 3, 72076 Tübingen
T 07071 2982283
F 07071 294846
Ärztliche Direktorin Dr. M. Neumann
T 07071 2982283
neuropathologie@med.uni-tuebingen.de

Genetik:
Prof. Dr. O. Riess
T 07071 2976458
olaf.riess@med.uni-tuebingen.de,
PD Dr. Kathrin Grundmann-Hauser
T 07071 2977692
Institut für medizinische Genetik

Muskel- Nervenbiopsien:
Klinik für Neurochirurgie
Hoppe-Seyler-Str. 3, 72076 Tübingen
T 07071 2986619
F 07071 295245
ives.lang@uni-tuebingen.de

Rheumatologie:
Medizinische Klinik Abteilung II
Otfried-Müller-Str. 10, 72076 Tübingen
T 07071 2985138
Ansprechpartner:
Prof. Dr. Henes

THÜRINGEN

(Altenburg, Arnstadt, Eisenach, Eisenberg, Erfurt, Jena)

Sprecher: Dr. med. Annekathrin Rödiger
Klinik für Neurologie, Neuromuskuläres
Zentrum
Am Klinikum 1, 07747 Jena
T 03641 932382
F 03641 9323452
annekathrin.roediger@med.uni-jena.de

Stellvertreter: Dr. med. Ralf Husain
Klinik für Neuropädiatrie, Neuromuskuläres
Zentrum
Am Klinikum 1, 07747 Jena
T 03641 9329680
F 03641 932 96 62
ralf.husain@med.uni-jena.de

Universitätsklinikum Jena/ Klinik für Neurologie

Am Klinikum 1, 07747 Jena
OÄ Dr. Annekathrin Rödiger
T 03641 9 325760,
F 03641/9 323452
nmz@med.uni-jena.de
[https://www.uniklinikumjena.de/
neuro/%C3%84rzte+_Zuweisende/
Neurologische+Zentren/Neuromus-
kul%C3%A4res+Zentrum.html](https://www.uniklinikumjena.de/neuro/%C3%84rzte+_Zuweisende/Neurologische+Zentren/Neuromuskul%C3%A4res+Zentrum.html)

Sozialdienst:
Anna Vatterodt,
T 03641 9 3202983
anna.vatterodt@med.uni-jena.de

Patientenkoordinatorin:
Barbara Wolfram,
T 03641 9323423
barbara.wolfram@med.uni-jena.de

Spezialsprechstunden für neuromuskuläre und Motoneuronerkrankungen, neuroimmunologische Erkrankungen mehrfach pro Woche

**Universitätsklinikum Jena/
Klinik für Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum**

*Am Klinikum 1, 07747 Jena
OA Dr. med. Ralf Husain
FOÄ Dr. Daniela Steuernagel
T 03641 9 329680
F 03641 9 329662
Neuropaed@med.uni-jena.de*

*Sozialdienst:
Mandy Enterlein,
T 03641 932 02 48
mandy.enterlein@med.uni-jena.de*

<https://www.uniklinikum-jena.de/neuropaediatie/Behandlungsschwerpunkte/Neuromuskul%C3%A4re+Erkrankungen.html>

**Sozialpädiatrisches Zentrum
des Helios Klinikums Erfurt**

*Nordhäuser Str. 74, 99089 Erfurt
Dr. med. Andreas Lohr
T 0361 781 3831
F 0361 781 3832
spz.erfurt@helios-gesundheit.de*

*Sozialberatung:
Frau Weise / Frau Thiele
T 0361 781 3857
<https://www.helios-gesundheit.de/standorte-angebote/kliniken/erfurt/leistungen/zentren/sozialpaediatisches-zentrum/>*

**St. Georg Klinikum Eisenach/
Klinik für Neurologie, Neurophysiologie
und Neurorehabilitation**

*Mühlhäuser Str. 96, 99817 Eisenach
Adresse Muskelsprechstunde:
St. Georg Klinikum Eisenach, Haus F
Mühlhäuser Str. 94, 99817 Eisenach
Lt. OÄ Dr. Andrea Thieme
T 03691 6981830
F 03691 6987183
neurologie@poliklinik-eisenach.de
<https://www.stgeorgklinikum.de/medizin-pflege/zentren-angebote/neuromuskulaere-ambulanz>*

*Neuromuskuläre Sprechstunde
an 2 Tagen / Woche*

**Klinikum Altenburger Land GmbH/
Klinik für Neurologie und neurologische
Intensivmedizin**

*Am Waldessaum 10, 04600 Altenburg
Prof. Dr. med. Jörg Berrouschot
OA Dr. med. Bert Kleine,
OÄ Dr. med. Norma Krümmer,
Dr. med. Henrik Pradel (Schlaflabor)
T 03447 521380
F 03447 521397
neurologie@klinikum-altenburgerland.de
<https://www.klinikum-altenburgerland.de/medizin-und-pflege/kliniken-altenburg/Klinik-fuer-neurologie/klinik-fur-neurologie-neurologische-intensivmedizin>*

*Spezialsprechstunden:
u. a. Myasthenie-Sprechstunde
(Fr. Dr. N. Krümmer)*

**Mariienstift Arnstadt /
Kinderorthopädische Abteilung**

*Wachsenburgallee 12, 99310 Arnstadt
CÄ Dr. C. Bollmann
T 03628 720480,*

F 03628 720402

kinderorthopaedie@ms-arn.de

Spezialsprechstunden:
*Hüftsonographie - Klumpfußbehandlung
nach Ponseti*

Sozialdienst vorhanden
v. a. zur Koordination von neuropädiatri-
schen AHBs
[https://www.marienstift-arnstadt.de/fach-
klinik-fuer-orthopaedie/kliniken/klinik-fu-
er-kinderorthopaedie/leistungen-im-ueber-
blick.html](https://www.marienstift-arnstadt.de/fach-klinik-fuer-orthopaedie/kliniken/klinik-fuer-kinderorthopaedie/leistungen-im-ueberblick.html)

**Waldkliniken Eisenberg GmbH/
Klinik für Orthopädie**

*Klosterlausnitzer Str. 81, 07607 Eisenberg
Prof. Dr. Matziolis, OA Dr. Sachse
T 036691 812 63
F 036691 810 13
orthopaedie@waldkliniken-eisenberg.de
[https://www.waldkliniken-eisenberg.de/
medizin/deutsches-zentrum-fuer-ortho-
paedie](https://www.waldkliniken-eisenberg.de/medizin/deutsches-zentrum-fuer-orthopaedie)*

*Schwerpunkt: Orthopädie mit Endopro-
thetik und Wirbelsäurenchirurgie, Kinder-
orthopädie mit neuromuskulärer Spezial-
sprechstunde*

ULM

*Sprecher: Prof. Dr. Angela Rosenbohm
Leiterin der Neuromuskulären Ambulanz
Neurologische Universitätsklinik Ulm
Oberer Eselsberg 45, 89081 Ulm
T 0731 177 5216
F 0731 177 1202
Stellvertreter: Prof. Dr. J. Dorst
Neurologische Universitätsklinik Ulm
Oberer Eselsberg 45, 89081 Ulm
T 0731 177 5285*

Spezialsprechstunden:
Neuromuskuläre Ambulanz:
OÄ Prof. Dr. A. Rosenbohm,
OÄ Dr. R. Gastl, Dr. A. Wassner,
Dr. T. Fangerau, Dr. Z. Elmas,
Dr. D. Rapp, Dr. S. Blättchen,
Dr. V. Teumer, Dr. J. Keller,
N. Mostaghim, M. Gadelkareem
T 0731 500 63003

Ambulanz für Schluckstörungen:
OÄ Dr. R. Kassubek, T 0731 177 5580
Sprechstunde für Motoneuronerkrankun-
gen:
Prof. Dr. J. Weishaupt,
OA Prof. Dr. J. Dorst,
OÄ Dr. R. Gastl, OA PD Dr. D. Brenner,
Dr. U. Weiland, Dr. Fromm,
Dr. Wiesenfahrt, Dr. Ö. Parlak
T 0731 500 630036
SMA-Sprechstunde:
Dr. med. univ. Z. Uzelac
T 0731 500 63036

Sprechstunde für Mitochondriopathien:
OÄ PD Dr. A. Rosenbohm,
OÄ Dr. K. Lindenberg
T 0731 500 63003

Kindersprechstunde:

OÄ Dr. R. Taurman,
Orthopädische Universitätsklinik
T 0731 177 2000

Wirbelsäulen-Sprechstunde:

PD Dr. med. T. Zippelius,
Dr. med. O. Dobrindt,
H. Awan Malik,
Orthopädische Universitätsklinik
T 0731 177 2000

Neuroorthopädische Sprechstunde:

(Fr. Dr. R. Taurman/Orthopädie,
Dr. B. Winter)
Sprechstunde für invasiv beatmete
Patienten im RKU:
Dr. K. Wollinsky (OA i.R.)
T 0731 177 5576

**Muskelsprechstunde Neurologische
Praxis Ulm:**

Prof. Dr. H. Schreiber,
Nervenärztliche Gemeinschaftspraxis
Drs. Schreiber, Krauss, Kornhuber,
Cepek & Rau
T 0731 65665

Muskelsprechstunde Sigmaringen:

Prof. Dr. O. Neuhaus
SRH Kliniken Landkreis Sigmaringen
T 07571 100 2483

Neuromuskuläre Sprechstunde Singen:

Prof. Dr. C. Neusch,
EMSA-Zentrum für Neurologie, Psychiatrie,
Neuroradiologie
T 07731 959910 oder -959937

**Klinisch-genetische und humangenetische
Sprechstunde:**

Institut für Humangenetik,
Universitätsklinikum Ulm
T 0731 500 65410

Speziallaboratorien**Elektrophysiologisches Labor und
Neuromuskulärer Ultraschall:**

OÄ Dr. R. Gastl, RKU
T 0731 177 1571

Muskellabor Neurologie:

OÄ Prof. Dr. A. Rosenbohm, RKU
T 0731 177 1518

Molekulargenetische Diagnostik

Neuromuskulärer Erkrankungen:
Dr. biol. hum. K. Müller,
Prof. Dr. med. Reiner Siebert,
Institut f. Humangenetik, Universität Ulm,
T 0731 500 65410

Genetische Beratung:

Prof. Dr. R. Siebert
Institut für Humangenetik,
Universitätsklinikum Ulm
T 0731 500 65410

PD Dr. S. Bens, Medizinisches
Versorgungszentrum (MVZ) des
Universitätsklinikums Ulm
T 0731 500 65491

Dr. K. Mehnert
Genetikum Neu-Ulm,
T 0731 984900

Dr. U. Weiland, OÄ Dr. K. Lindenberg,
OA PD Dr. D. Brenner,
OÄ Prof. Dr. Rosenbohm

Molekulargenetisches Labor:

Dr. D. Gläser, Genetikum Neu-Ulm
T 0731 984900

Neurologische Rehabilitation:

Prof. Dr. A. Rosenbohm, Neurologische
Rehabilitation Phase C und D, Zentrum
für Integrierte Rehabilitation RKU
T 0731 1775493 (Aufnahme / Casema-

nagement)
T 0731 1775261 (Sekretariat).

Neuropsychologie:
*Prof. Dr. D. Lulé, Neuropsychologie,
Neurologie
T 0731 177 5267*

WÜRZBURG

*Sprecherin: Prof. Dr. Kathrin Doppler,
Neurologische Klinik des Universitäts-
klinikums Würzburg
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg
T 0931 201 23787
doppler_k@ukw.de*

*Stellvertreterin:
PD Dr. Erdmute Kunstmann
Praxis für Humangenetik
Theodor-Boveri-Weg 11, 97074 Würzburg
T 0931 45265858
F 0931 45265859
kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de*

*Psychosoziale Beratung der DGM:
Angelika Eiler (Dipl.Soz.Päd.FH),
T 0931 31 84074
eiler@dgm-bayern.de
Ergotherapeutische Beratung der DGM:
Brigitte Brauner (Ergotherapeutin, Felden-
kraispädagogin)
T 0931 201 22686
brauner@dgm-bayern.de
Sekretariat: Tamara Schömig,
T 0931 201 23499
schoemig@dgm-bayern.de
[https://www.ukw.de/behandlungszentren/
neuromuskulaeres-zentrum/startseite/](https://www.ukw.de/behandlungszentren/neuromuskulaeres-zentrum/startseite/)*

**Neurobiologie, Neurochirurgie, Neuro-
radiologie, Humangenetik – Med. Genetik,
Orthopädische Klinik, Anästhesie –
Zentrum für Maligne Hyperthermie,
Med. Klinik – Rheumatologie/Immuno-
logie**

Spezialambulanz für neuromuskuläre
Erkrankungen in der Neurologischen
Klinik:

*Prof. Dr. Claudia Sommer
Prof. Dr. Nurcan Üçeyler
Prof. Dr. Daniel Zeller,
Prof. Dr. Kathrin Doppler
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg,
www.ukw.de/neurologie
Anmeldung über Neurologische Poliklinik,
T 0931 201 23768
F 0931 201 23489
nl_amb@ukw.de*

Spezialambulanz für Patienten mit
neuropathischen Schmerzen in der
Neurologischen Klinik:
*Prof. Dr. Claudia Sommer,
Prof. Dr. Nurcan Üçeyler
Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg
www.ukw.de/neurologieAnmeldung über
Neurologische Poliklinik
T 0931 201 23768
F 0931 201 23489
nl_amb@ukw.de*

Pädiatrische Muskelsprechstunden:
*Prof. Dr. Juliane Spiegler,
Dr. Monika Müller, PD Dr. Delia Lorenz
Kinderklinik des Universitätsklinikums
Würzburg, Frühdiagnose-Zentrum
(Sozialpädiatrisches Zentrum),
Josef-Schneider-Str. 2, 97080 Würzburg
Anmeldung
T 0931 201 27510
F 0931 201 27858
spz@ukw.de*

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/fruehdiagnosezentrum-sozialpaediatrisches-zentrum/startseite/>

Am Sozialpädiatrischen Zentrum der Universitäts-Kinderklinik erfolgte die Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen unter der Leitung von Frau Prof. Dr. Spiegler. Mit ihr haben Frau Dr. Müller und Fr. PD Dr. Lorenz den Schwerpunkt der neuropädiatrischen Diagnostik und Beratung verstärkt und im Behandlungsteam die Hilfsmittelanpassung und Langzeitbetreuung koordiniert. Im Rahmen der Transition von Jugendlichen und jungen Erwachsenen zur adulten Betreuung wurde die Zusammenarbeit mit der Neurologischen Universitätsklinik fortgeführt. Regelmäßige gemeinsame Sprechstunden finden mit Prof. Raab von der Orthopädischen Klinik und Frau Dr. Dr. Komatsuzaki vom Institut für Humangenetik statt. Mehrere PatientInnen mit spinaler Muskelatrophie werden mit dem Antisense-Oligonukleotid Nusinersen (Spinraza®) bzw. dem Spleiß-Modifikator Risdiplam (Evrysdi®) behandelt. Die Langzeitergebnisse dieser Behandlung werden über das Projekt SMARTCARE unter Federführung der Universitäts-Kinderklinik Freiburg dokumentiert und ausgewertet.

Orthopädische Muskelsprechstunde:
Prof. Dr. Peter Raab und Mitarbeiter,
Orthopädische Universitätsklinik
König-Ludwig-Haus
Brettreichstr. 11, 97074 Würzburg
Anmeldung:
T 0931 803 1121
p-raab.klh@uni-wuerzburg.de

Zentrum für Maligne Hyperthermie:
PD Dr. Stephan Johannsen
Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie,

Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie
Oberdürrbacher Str. 6, 97080 Würzburg
www.ukw.de/anaesthesie
Anmeldung und Auskünfte:
T 0931 201 30735 (Fr. Skirde),
an_mh@ukw.de

Genetische Beratung:
PD Dr. Erdmute Kunstmann
Praxis für Humangenetik im Zentrum
Medizinische Genetik Würzburg
Theodor-Boveri-Weg 11, 97074 Würzburg,
Anmeldung:
T 0931 45265858
F 0931 45265859
kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de
Infos und Formular-Download:
www.humgen.biozentrum.uni-wuerzburg.de

Rheumatologie / Klinische Immunologie:
PD Dr. Marc Schmalzing
Med. Klinik und Poliklinik II, Schwerpunkt
Rheumatologie / Klinische Immunologie
Oberdürrbacher Str. 6, 97080 Würzburg
Anmeldung: T 0931 201 40100,
ritz_t@ukw.de
Info und Formular-Download:
www.ukw.de/medizin2/rheumatologie

Neuromuskuläre Erkrankungen

Molekulargenetische Diagnostik und Datenbanken

T. Grimm¹, W. Kreß¹, K. Zerres²

¹Institut für Humangenetik der Universität Würzburg. ²Institut für Humangenetik und Genommedizin der RWTH Aachen

Die Liste der molekular identifizierten oder genetisch kartierten neuromuskulären Krankheiten war seit dem Erscheinen des ersten Jahrbuches im Jahre 1996 ein fester Bestandteil für die Leser geworden. Ein Blick auf die Eintragungen in den früheren Jahren zeigt beispielhaft den enormen Wissenszuwachs. Es war für die Autoren eine jährlich wiederkehrende, oft nicht ganz einfache Aufgabe, den Fortschritt aktuell zu berücksichtigen, da vor allem die molekulargenetische Zuordnung einzelner Krankheitsbilder im Fluss war. Bei zahlreichen Muskelkrankheiten haben genetische Klassifikationen die historisch begründete, klinisch orientierte Einteilung ersetzt, teilweise führte dies zur Notwendigkeit, Gene bzw. Krankheiten mehrfach aufzulisten. In anderen Fällen wurden die klinischen Namen/Entitäten jedoch bewusst erhalten. Die Entwicklung einer allgemein akzeptierten Einteilung kann erst Ergebnis eines langwierigen Diskussionsprozesses sein, der noch nicht abgeschlossen ist und sich noch über viele Jahre erstrecken wird. Da inzwischen die Verfügbarkeit aktueller Datenbanken sehr einfach geworden ist, haben wir uns seit dem Jahrbuch 2007 entschlossen, auf die gewohnten Tabellen zu verzichten. Die Arbeit mit elektronischen Informationssystemen ist heute für viele klinisch tätige Ärzte Alltag geworden und ist der sinnvollere Weg.

Gendiagnostik

Für eine große Zahl von hereditären neuromuskulären Erkrankungen sind die kausalen Gene identifiziert worden. Einen großen Fortschritt brachte der Einsatz von Next Generation Sequencing (NGS) mit der Möglichkeit der parallelen Sequenzierung vieler oder aller Gene des Menschen. Der Nachweis einer spezifischen genetischen Variante (Mutation) sichert in der Regel die Diagnose. Eine weitergehende invasive klinische Diagnostik wie die Muskelbiopsie oder detaillierte elektrophysiologische Untersuchungen ist dann häufig nicht mehr erforderlich. Mit gewissen Einschränkungen erlaubt der Nachweis der spezifischen Mutation auch prognostische Angaben, wie bei der Muskeldystrophie Duchenne/Becker und bei den Trinukleotidrepeaterkrankungen, zum Beispiel der Myotonen Dystrophie Typ 1.

In Fällen genetischer Heterogenie (gleicher Phänotyp verursacht durch unterschiedliche Gene) kann nur der eindeutige Nachweis einer Mutation die exakte molekulare Diagnose sichern, der Ausschluss einer Mutation hilft in diesen Fällen nicht weiter. Allerdings soll hier einem weit verbreiteten Irrtum entgegengetreten werden: Die molekulargenetische Diagnostik kann und soll die klinische (nicht-invasive) Untersuchung des Patienten nicht ersetzen. Einsendungen mit einem globalen diagnostischen „Suchauftrag“, zum Beispiel der gleichzeitigen genetischen Abklärung einer Muskeldystrophie, myotonen Dystrophie und spinalen Muskelatrophie sind in der Regel wenig sinnvoll.

Die aktuelle AWMF-S1-Leitlinie „Diagnostik von Myopathien“, die im Juni 2021 überarbeitet und unter Mitarbeit der DGM erstellt wurde, beschreibt die Entwicklung und den wachsenden Stellenwert der molekulargenetischen Diagnostik im Vergleich und in Ergänzung zu anderen diagnostischen Verfahren für die Myopathien sehr anschaulich. Sie macht deutlich, wie der Erkenntniszugewinn zeitnah Eingang in die klinische Praxis findet, was sich auf andere neuromuskuläre Krankheitsbilder übertragen lässt. Im Besonderen wird die Bedeutung eines interdisziplinären Vorgehens und Austausches betont.

Bei den Stoffwechselkrankheiten geht die klassische biochemische Analyse der molekulargenetischen oft voraus und diese dient dann der Bestätigung. Sie ermöglicht eine präzise humangenetische Beratung und ist Voraussetzung für die Analyse bei weiteren Familienmitgliedern u. U. auch für ein vorgeburtliche Diagnostik.

Ab dem 1. Februar 2010 gilt in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostikgesetz, GenDG). Es misst der informationellen Selbstbestimmung großes Gewicht bei und trifft detaillierte Regelungen zur Aufklärung und Einwilligung vor einer genetischen Untersuchung. Grundsätzlich muss bei molekulargenetischen Untersuchungen zwischen einer differenzial-diagnostischer Anwendung (klinisch auffälliger Patient) und der Abklärung von (noch) gesunden Risikopersonen in Familien mit bekanntem Gende-

fekt unterschieden werden (prädiktive Diagnostik). Da die Diagnosestellung einer genetisch bedingten Krankheit in vielen Fällen Bedeutung für weitere Familienangehörige hat, sollte dieser Aspekt bei der Abklärung einer klinischen Symptomatik immer Berücksichtigung finden.

Eine Aufklärung der Patientinnen und Patienten über die Untersuchung (§ 9 GenDG) und eine schriftliche Einwilligungserklärung (§ 8 GenDG) ist in jedem Falle erforderlich. Nach einer (differenzial-) diagnostischen Untersuchung soll dem Patienten eine genetische Beratung angeboten werden (§ 10 GenDG).

Ist der genetische Test eine präsymptomatische (prädiktive) Analyse, so muss vor der Diagnostik eine humangenetische Beratung durchgeführt werden (§10 GenDG). Gleiches gilt auch für die Anlageträgerstellung (Heterozygotentestung) bei autosomal rezessiven Erkrankungen. Auch bei einer pränatalen Diagnostik ist eine vorangehende humangenetischen Beratung erforderlich (§ 15 Gen DG). Die Ergebnisse von prädiktiver oder pränataler Diagnostik dürfen nur im Rahmen einer humangenetischen Beratung mitgeteilt werden (§10 GenDG). Für die Durchführung dieser speziellen humangenetischen Beratung muss man fachlich qualifiziert sein (zum Beispiel abgeschlossene Facharztweiterbildung für Humangenetik oder erworbene Qualifikation für die fachgebundene genetische Beratung).

Informations- und Datenbanken

Die große Heterogenie vieler neuromuskulärer Krankheitsbilder macht es zunehmend unmöglich, klinische Entitäten ausschließlich nach einer klinisch orientierten Kategorisierung zu beschreiben. Viele klinische Phänotypen können durch unterschiedliche Gene verursacht werden (zum Beispiel bei den Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien), aber auch Mutationen in einem einzelnen Gen können zu unterschiedlichen Krankheitsbildern führen (zum Beispiel im Lamin-A/C-Gen). Die Konsequenz aus dieser zunehmenden Komplexität ist die Benutzung von Online-Datenbanken, die es ermöglichen, auch schwierige Zuordnungsstrukturen übersichtlich darzustellen.

Datenbanken können helfen, Informationen zum Beispiel bei folgender Fragestellung zu finden:

1. Welche genetische Veränderung kann bei einem bestimmten klinischen Krankheitsbild vorliegen?
2. Welcher Erbgang wird beschrieben?
3. Welche wichtige Fachliteratur gibt es zu diesem Krankheitsbild?
4. Wer führt genetische Beratungen in Deutschland durch?
5. Wer ist für eine spezielle molekulargenetische Diagnostik zuständig?
6. Welche Spezialambulanzen gibt es?
7. Welche Selbsthilfegruppen gibt es?

Im Folgenden werden wichtige Datenbanken kurz vorgestellt, die die Arbeit im klinischen Alltag, in der Routinediagnostik, aber auch in der Forschung erleichtern können:

1. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Die Datenbank MIM (Mendelian Inheritance in Man) wurde 1966 von dem amerikanischen Humangenetiker Victor McKusick als Katalog erblicher Krankheitsbilder gegründet. Sie ist inzwischen über das Internet zugänglich (OMIM: omim.org/#) und enthält Kurzinformationen mit den wichtigsten Literaturangaben zu allen erblichen Krankheitsbildern und Genen. Diese Datenbank wird täglich aktualisiert. Derzeit (September 2023) enthält diese Datenbank über 27000 Einträge, wobei jede Krankheit bzw. jedes Gen eine Nummer erhalten hat. Folgende Systematik wird dabei eingehalten:

- Ein Stern (*) vor einer Nummer bezeichnet ein Gen mit bekannter Sequenz (17075 Einträge).
- Ein Pluszeichen (+) vor einer Nummer bezieht sich auf ein Gen mit bekannter Sequenz und einem dazu gehörigen Phänotyp (21 Einträge).
- Ein Doppelkreuz (#) vor einer Nummer beschreibt eine klinische Entität (Phänotyp) (6709 Einträge). Da Phänotypen durch Mutationen in unterschiedlichen Genen hervorgerufen werden können, wird bei OMIM bei diesen Einträgen auf diese Gene verwiesen, die in der Regel eine Nummer mit einem Stern (*) haben.
- Ein Prozentzeichen (%) bezeichnet einen Phänotyp mit einem gesicherten monogenen Erbgang aber noch unbekannter Gensequenz (1509 Einträge).
- Kein Symbol vor der Nummer bezeichnet in der Regel Phänotypen, bei denen ein monogener Erbgang vermutet wird (1745 Einträge).

Die erste Ziffer der Nummer erlaubt eine Aussage über den Erbgang:

- „1“ = Autosomal dominanter Erbgang (Datensatz vor dem 15. Mai 1994 eingerichtet)
- „2“ = Autosomal rezessiver Erbgang (Datensatz vor dem 15. Mai 1994 eingerichtet)
- „3“ = X-chromosomaler Erbgang
- „4“ = Y-chromosomaler Erbgang
- „5“ = Mitochondriale Vererbung
- „6“ = Autosomaler Erbgang (Datensatz nach dem 15. Mai 1994 eingerichtet)

2. Orphanet

Eine sehr gute Datenbank für seltene Krankheiten liefert Orphanet (www.orpha.net). Es ist das Ziel von Orphanet, Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Diese Datenbank enthält Informationen zu genetischen Beratungsstellen, Labors, Spezialambulanzen sowie Selbsthilfegruppen. Sie wird in mehreren Sprachen (wie zum Beispiel Englisch, Französisch, Deutsch) parallel geführt und enthält Hinweise zu den einzelnen Krankheiten, die einerseits alphabetisch, andererseits auch aufgrund von Symptomen gesucht werden können. Des Weiteren enthält die Datenbank eine Enzyklopädie für Patienten und für Fachleute.

Ausgehend von einer Erkrankung kann nach Diagnostiklaboren, Forschungslaboren Spezialambulanzen und Selbsthilfebüros in der Datenbank gesucht werden.

Orphanet ist vor über zehn Jahren in Frankreich gegründet worden. Fördermittel erhält Orphanet-Deutschland von der EU.

Wie jede Datenbank hat Orphanet ihre Grenzen in der nicht vollständigen Erfassung von Daten. Im Internet hat jedoch jeder die Möglichkeit, sich mit seinen Spezialleistungen (zum Beispiel genetische Beratung, Labordiagnostik, Spezialambulanzen usw.) in diese Datenbank eintragen zu lassen, so dass er sich in der folgenden Auflage des Handbuchs wiederfinden wird.

3. Gene Table of Neuromuscular Disorder

Eine gute Übersicht über die bekannten genetisch bedingten neuromuskulären Erkrankungen liefert die Datenbank „Gene Table“ der Zeitschrift Neuromuscular Disorders, die von der World Muscle Society (WMS) herausgegeben wird. Seit 1991 wird in der Zeitschrift eine Tabelle der Gene neuromuskulärer Erkrankungen abgedruckt (in der Regel im Januar-Heft). Aufgrund der Komplexität dieser Daten erscheint diese Tabelle inzwischen auch als Datenbank im Internet www.muscle-genetable.fr/. Der große Vorteil dieser Datenbank ist, dass in der elektronischen Version Links zu anderen Datenbanken bestehen (zum Beispiel der früheren Leiden Muscular Dystrophy – Datenbank über erbliche Muskelerkrankungen oder OMIM = Online Mendelian Inheritance of Man – siehe oben oder NCBI = Datenbank aller Gene und Gensequenzen). Die Datensätze können nach dem englischen Krankheitsnamen oder nach dem jeweiligen Gen oder Genprodukt sortiert werden. Zusätzlich gibt es eine Suchfunktion, die es erlaubt, jedes Wort in der Datenbank zu suchen. Jeder Eintrag einer Krankheit zeigt Quervernetzungen, so dass für jede Krankheit die wichtigste Literatur in MEDLINE bzw. PUBMED gefunden werden kann.

4. Leiden Muscular Dystrophy Datenbank („pages“)

Die Leiden Muscular Dystrophy-Datenbank ist weitgehend in der Human Genetic Variation Database (www.hgvd.genome.med.kyoto-u.ac.jp/)-Datenbank aufgegangen und hat keine ausschließliche neuromuskuläre Ausrichtung mehr.

5. Gene Reviews

Gene Reviews stellen eine online Informationsquelle dar, die sich an Klinische Fachkräfte wendet und klinisch relevante, praktisch nutzbare Information erblicher Erkrankungen zusammenfasst, die u. a. die Diagnosestellung, Behandlung und genetische Beratung betroffener Familien einschließt. Die Beiträge sind von Experten für die jeweilige Erkrankung verfasst und werden fortwährend aktualisiert. Die Datenbank umfasst derzeit 870 Kapitel, darunter eine große Anzahl neuromuskulärer Krankheiten.

5. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH e. V.) und Berufsverband Deutscher Human- genetiker (BVDH)

Die Homepage der GfH e. V. (www.gfhev.de) enthält eine Liste der humangenetischen Beratungsstellen, in der auch mit einer Suchfunktion zum Beispiel nach Personen oder Regionen gesucht werden kann. Eine entsprechende Datenbank findet sich auch auf den Seiten des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH e. V. www.bvdh.de). Dort ist auch eine Datenbank von humangenetischen Laboren im deutschen Sprachraum zu finden, die eine molekulargenetische Diagnostik anbieten (HGQN).

6. Deutsche Gesellschaft für Muskelranke (DGM)

Die Homepage der DGM bietet aktuelle Informationen zu vielfältigen Aspekten Neuromuskulärer Krankheiten, die sich vor allem an Betroffene richtet wie ausführliche Darstellung vieler Krankheitsbilder, diagnostische und therapeutische Möglichkeiten, Hilfsmittel und (lokale) Ansprechpartner und Selbsthilfegruppen.

Ja, ich will die DGM
unterstützen!

Stärken Sie uns mit Ihrer Spende.
Vielen Dank!

Spendenkonto
der DGM

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596
SozialBank
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00



[www.dgm.org/
spenden-mithelfen/
jetzt-online-spenden](http://www.dgm.org/spenden-mithelfen/jetzt-online-spenden)

**Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e.V.**

Gläubiger-Ident.-Nr.:
DE10ZZ0000041596

SozialBank
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

SEPA-Lastschriftmandat:

Ich ermächtige die DGM, Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der DGM auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.

HINWEIS:

Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

HINWEIS ZUM DATENSCHUTZ:

Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per Widerspruch widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)

16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)

Körperschaft: Unternehmen oder Verein
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen
Zusatzbeitrag von _____ Euro leisten.

Ich bezahle per Lastschrift* / Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in