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

Jahrbuch 2025

miteinander
füreinander

Herausgeber:
PD Dr. med. Jana Zschüntzsch
Prof. Dr. med. Tim Hagenacker
Mirko Bastian

DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Mit freundlicher Unterstützung

sanofi

HORMOSAN

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

Jahrbuch 2025

Herausgeber:
PD Dr. med. Jana Zschüntzsch
Prof. Dr. med. Tim Hagenacker
Mirko Bastian

**Das 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, Mirko Bastian

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

Redaktion:
Mirko Bastian (V. i. S. d. P.)

Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. 2025
ist erschienen im April 2026.

ISBN 978-3-9824341-4-8
ISSN 1869-991X

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.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird an mehreren Stellen im Text das generische Maskulinum verwendet. Gemeint sind jedoch immer alle Geschlechter.

Inhalt

Vorwort

PD Dr. med. Jana Zschüntzsch, Prof. Dr. med. Tim Hagenacker, Mirko Bastian ____ 10

DGM-Gütesiegel für Neuromuskuläre Zentren (NMZ) ____ 12

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

60 Jahre Engagement: Meilensteine in Forschung und Versorgung ____ 15

Jahresberichte der Neuromuskulären Zentren

NMZ Bayern-Mitte ____ 24

NMZ Bayern-Süd ____ 30

NMZ Berlin ____ 48

NMZ Brandenburg ____ 56

NMZ Dresden ____ 60

NMZ Freiburg ____ 68

NMZ Göttingen ____ 75

NMZ Greifswald ____ 86

NMZ Halle ____ 90

NMZ Hamburg ____ 94

NMZ Hannover ____ 109

NMZ Homburg / Saar ____ 116

NMZ Leipzig ____ 118

NMZ Magdeburg ____ 123

NMZ Mittel- und Nordhessen ____ 131

NMZ Münster (Westfalen) / Osnabrück ____ 140

NMZ Nordrhein ____ 146

NMZ Nordwest ____ 176

NMZ Rhein-Main ____ 179

NMZ Rhein-Neckar ____ 182

NMZ Rostock ____ 200

NMZ Ruhrgebiet ____ 204

NMZ Schleswig-Holstein ____ 214

NMZ Stuttgart-Tübingen ____ 231

NMZ Thüringen ____ 225

NMZ Ulm ____ 246

NMZ Würzburg ____ 255

Preisträger der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. 2025

Forschungsförderung ____ 660

Forschungspreise 2025 ____ 268

PLEKHG5 reguliert die sekretorische Autophagie von SOD1 ____ 271

Neue beigebende Verfahren für Muskelerkrankungen ____ 273

Etablierung von kardialem Troponin T als Serum Biomarker bei Motoneuronerkrankungen ____ 276

Mikroglia tragen aktiv zur Krankheitsentstehung bei C9orf72-assoziierter Amyotropher Lateralsklerose bei ____ 278

Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis ____ 280

Quantitative MRT als Biomarker zur Verlaufsbeurteilung der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD): eine prospektive, longitudinale Kohortenstudie ____ 282

Datenbanken und Forschungsnetze

MYOSITIS NETZ e. V.: Bericht über das Jahr 2025 ____ 289

Anhang

Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat 2025 der DGM ____ 295

Ehrenmitglieder der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. ____ 296

Neuromuskuläre Zentren der Bundesrepublik Deutschland im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Muskskelkranke e. V. ____ 298

Neuromuskuläre Erkrankungen ____ 369

Vorwort

Das 30. Jahrbuch
zum 60. Geburtstag der DGM

Das Jahr 2025 markiert einen besonderen Meilenstein in der Geschichte der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM): Wir durften das 60-jährige Bestehen der größten und ältesten deutschen Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulärer Erkrankung feiern. Seit ihrer Gründung am 24. September 1965 als Deutsche Gesellschaft Bekämpfung der Muskelkrankheiten hat sich die DGM stets als starke Stimme für muskelerkrankte Menschen eingesetzt. Im Zentrum ihrer Arbeit steht neben der Stärkung der Selbsthilfe sowie der Beratung von Betroffenen und ihren Angehörigen unverändert die Förderung der Forschung.

Die Geschichte der DGM ist untrennbar mit bedeutenden medizinisch-wissenschaftlichen Erfolgen verbunden, die den Umgang mit neuromuskulären Erkrankungen maßgeblich geprägt haben. In einer ausführlichen Chronik in diesem Jahrbuch gehen wir auf diese vielen Meilensteine ein. Exemplarisch hier schon einmal vier, die die Bedeutung unserer Arbeit verdeutlichen:

- 1972 findet das erste wissenschaftliche Symposium der DGM statt. Die Gesellschaft leistet darüber hinaus einen ersten konkreten Beitrag zur besseren Diagnostizierung von Muskelkrankheiten: Der Verein leiht der Universitäts-Kinderklinik Freiburg einen Elektromyographen.
- Bereits 1981 wurde mit dem Duchenne-Erb-Preis erstmals ein Forschungspreis auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen verliehen. Später folgten weitere Preise, zur Auszeichnung herausragender Arbeiten – darunter der Felix-Jerusalem-, der Ulrich-Brodeßer-FSHD-, der Myositis-Nachwuchs- sowie der Junior-Preis.
- Die Initiative zur Gründung von spezialisierten Neuromuskulären Zentren (NMZ), die 1989 begann, konnte diese wichtigen Versorgungsstrukturen in ganz Deutschland etablieren. Im Jahr 2008 wurden die NMZ erstmals durch die DGM zertifiziert.
- Seit einigen Jahren stehen Medikamente wie Spinraza®, Zolgensma® und Evrisdy® zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie (SMA) den Betroffenen zur Verfügung – ein Fortschritt, der durch die Initiative SMA innerhalb des Fördervereins der DGM maßgeblich unterstützt wurde.

Neuromuskuläre Erkrankungen sind seltene Krankheitsbilder mit großer Komple-

xität. Sie bringen mitunter erhebliche gesundheitliche Einschränkungen mit sich und stellen Betroffene und Angehörige aller Altersgruppen vor große Herausforderungen. Das zeigt, wie wichtig die Bildung der NMZ in den 1990er Jahren für Menschen waren. Unsere mittlerweile 27 zertifizierten NMZ sind mit engagierten Medizinern, Therapeuten, Sozialarbeitern und Wissenschaftlern ausgestattet, die innovative Ansätze in Diagnostik, Therapie, Versorgung und Forschung verfolgen.

Das 30. Jahrbuch der DGM blickt auf die Arbeit der NMZ im vergangenen Jahr zurück. Es gibt Ihnen fachliche Einblicke in die medizinisch-therapeutischen Schwerpunkte und das breite Spektrum hochwertiger Versorgungsstrukturen, die muskelerkrankten Menschen deutschlandweit zur Verfügung stehen. Auch auf die vielen Forschungsaktivitäten und Studien des Berichtsjahres gehen wir in dieser Ausgabe des Jahrbuches ein. Die von der DGM geförderten Forschungsprojekte sowie Gewinnerinnen und Gewinner unserer Forschungspreise werden vorgestellt. Abgerundet wird das Jahrbuch durch praktische Informationen wie die Adressen der NMZ sowie die Übersicht der Kommissionen und Beiräte.

Einen Wechsel gibt es in der Herausgeberschaft. Nach seiner langjährigen Arbeit als Bundesgeschäftsführer hat Joachim Sproß Ende 2025 die DGM verlassen. Wir bedanken uns herzlich bei ihm für sein Engagement. Nachfolger in der Bundesgeschäftsstelle in Freiburg ist Mirko Bastian, der zum ersten Mal als Herausgeber des Jahrbuchs auftritt.

Dieses Jahrbuch wurde dank der wirtschaftlichen Unterstützung der Firmen Sanofi und Hormosan sowie der redaktionellen Arbeit von Stefan Mertlik und Dörte Lotze realisiert. Es dient als wertvolles Werkzeug für die Fachgemeinschaft, 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
Mirko Bastian, Freiburg

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 gentherapeutischer 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 Arzte/Ärztinnen an das Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen heranzuführen.

11. Die Versorgung von Kindern in NMZ orientiert sich an der Charta des Aktionkomitees „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.

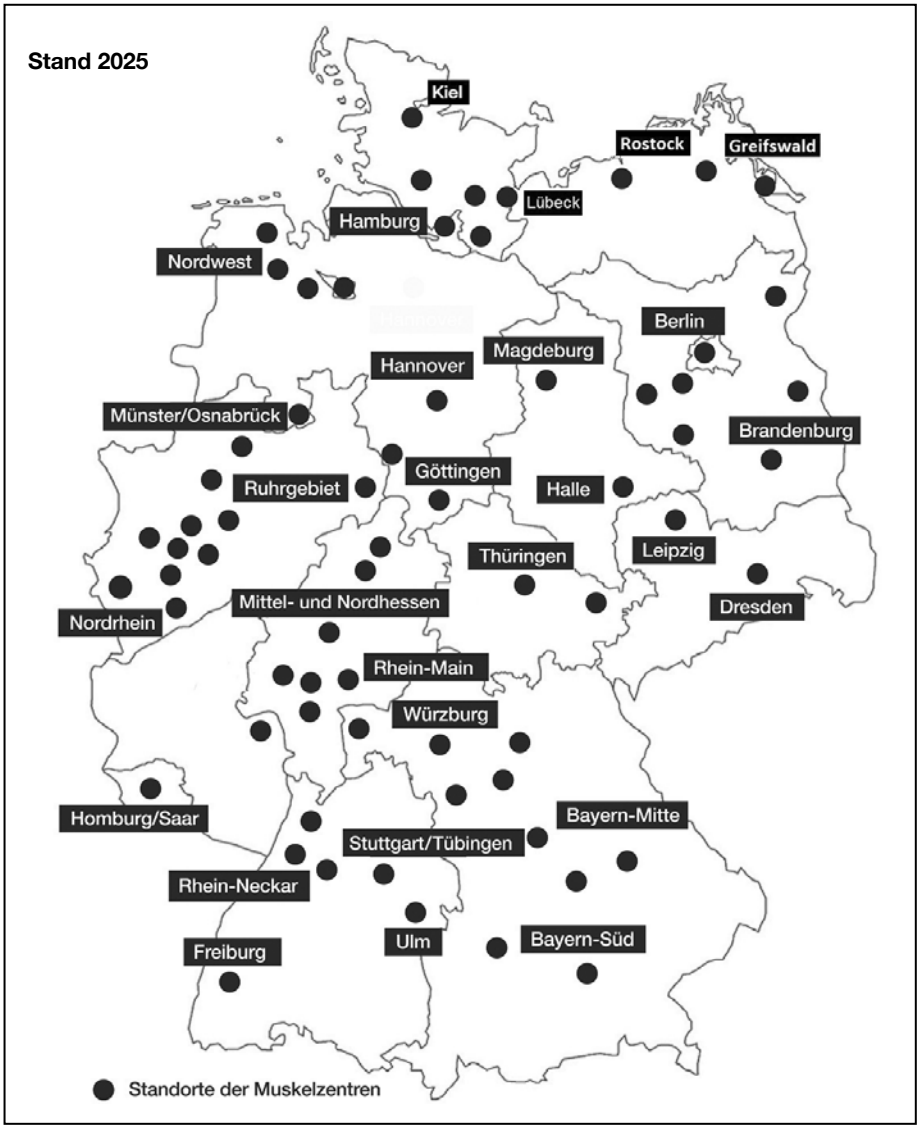
14. Die NMZ erstellen jährlich einen Bericht über ihre Aktivitäten und überlassen diesen der Geschäftsstelle der DGM zur weiteren Verwendung. Derzeit findet dieser Eingang in das Jahrbuch der DGM und ihrer Neuromuskulären Zentren.

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.



Die Chronik der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. – 1965 bis 2025

60 Jahre Engagement: Meilensteine in Forschung und Versorgung

In den 60 Jahren ihres Bestehens hat die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) die Erforschung der neuromuskulären Erkrankungen maßgeblich mit vorangetrieben. Gleichzeitig konnte die medizinische Versorgung der Betroffenen durch den intensiven Einsatz des Vereins deutlich verbessert werden. Die Arbeit der DGM stützt sich dabei auf drei wesentliche Säulen: Forschungsförderung und medizinisch-wissenschaftlicher Fortschritt, die Beratung und Selbsthilfe für Betroffene sowie die Verbesserung der Versorgungsstrukturen in der Gesundheitspolitik. Die folgende Chronik blickt speziell auf die zentralen Errungenschaften und Meilensteine im Bereich Forschung und Medizin zurück. Die vollständige Vereinschronik mit allen wichtigen Entwicklungen finden Sie auf der Website der DGM unter: www.dgm.org/vereinschronik.

1965
Am 24. September wird die Deutsche Gesellschaft Bekämpfung der Muskelkrankheiten – kurz DGBM – in München gegründet. Gräfin Maria zu Toerring, deren Sohn Maximilian eine Muskelerkrankung hat, stößt die Vereinsgründung an. „Meine Geschichte ist die Geschichte von etwa 20.000 Müttern in der Bundesrepublik“, sagt zu Toerring. Die Satzung sieht nur ein Vereinsziel vor: Forschung und Therapie. Weitere Gründungsmitglieder sind Graf Hans-Heribert zu Toerring, Prof. Erich Kuhn, Prof. Robert Beckmann, Prof. Gerhard Laudahn, Prof. Hartwig Heyck und Eugen Neuvians.
In den folgenden Wochen treten dem Verein weitere Mitglieder bei: unter anderem Nobelpreisträger Fedor Lynen und der Münchner Neurologe Prof. Gustav Bodechtel. Bei der ersten Versammlung am 18. Dezember wählen die nunmehr 28 Mitglieder Bodechtel zum ersten Vorsitzenden.

1970
Die DGBM zieht nach Freiburg, nachdem Gründungsmitglied Prof. Robert Beckmann vom Universitätsklinikum Freiburg zum ersten Vorsitzenden gewählt wird. Die Idee, in der Freiburger Klinik eine Kinderabteilung und ein Forschungsinstitut für Muskelkrankheiten zu gründen, spielt dabei eine große Rolle. Die Baukosten werden auf 6,15 Millionen D-Mark geschätzt, die laufenden Kosten soll das Land Baden-Württemberg übernehmen.
Organisationen aus Belgien, Frankreich, der Niederlande, Großbritannien, Dänemark, Jugoslawien, Italien und Deutschland schließen sich zur Vereinigung europäischer Muskeldystrophie-Gesellschaften (EAMDA) zusammen. Fortan wird die DGBM Delegierte – allen voran Dr. Walter Otto – zu den jährlich stattfindenden Tagungen schicken.

1972
Das erste wissenschaftliche Symposium der DGBM findet statt unter dem Motto: Erkennung und Erforschung von Muskelkrankheiten. Die Gesellschaft leistet darüber hinaus einen ersten konkreten Beitrag zur besseren Diagnostizierung von Muskelkrankheiten: Der Verein leiht der Universitäts-Kinderklinik Freiburg einen Elektromyographen.

1973
Die Jahresversammlung der Mitglieder wird durch eine Arbeitstagung ergänzt, in der es um Probleme von muskelkranken Patienten geht.

1974
Dr. Hede Teirich-Leube entwickelt zusammen mit dem Bundesvorsitzenden Prof. Robert Beckmann eine spezielle Form der Krankengymnastik für Muskelkranke. Infolgedessen kommt es im November zum ersten DGBM-Fortbildungskurs für Krankengymnasten. Weitere Kurse folgen.

1977
Mit dem CK-Screening-Programm startet die Gesellschaft eine kostenlose Vorsorgeinitiative für neugeborene Jungen, die an Duchenne-Muskeldystrophie erkrankt sein könnten. So soll die Krankheit frühzeitig erkannt werden. Durchgeführt werden die Tests von einem Labor in Breitnau. Die Aktion Sorgenkind finanziert das auf zwei Jahre angesetzte Programm mit 1,6 Millionen D-Mark. In dieser Zeit werden 150.000 Jungen getestet.
Die DGBM gibt Pläne für ein eigenes Forschungsinstitut auf. Im Muskelreport heißt es dazu: „Der Grund für diesen schmerzlichen Entschluss war, dass es sich als unmöglich erwies, öffentliche Mittel für den Bau und die Einrichtung des Instituts zu erhalten.“ Das Vorantreiben der Forschungsarbeiten über Muskelkrankheiten müsse aber weiterhin eine wichtige Aufgabe der Gesellschaft bleiben. Und so entscheidet sich der Vorstand, einen Forschungspreis einzuführen: den Duchenne-Erb-Preis, benannt nach zwei Wegbereitern der Myologie – Duchenne de Boulogne und Wilhelm Erb. Ein Gremium soll den ersten Gewinner bestimmen. Zudem beschließt die Gesellschaft, sich um ein Therapie-, Pflege- und Freizeitzentrum für Muskelkranke zu bemühen. Diese Idee wird später aber nicht umgesetzt.

1981
Mit dem Duchenne-Erb-Preis verleiht die DGBM erstmals einen Forschungspreis. Erster Preisträger ist Prof. Peter-Emil Becker, der diesen im Mai bei der Mitgliederversammlung in Karlsruhe erhält. Dotiert ist der Preis mit 20.000 D-Mark.

1982
Prof. Felix Jerusalem wird zum Vorsitzenden des Wissenschaftlichen Beirats der DGBM gewählt. Zu seinen Zielen äußerte sich Jerusalem in einem Interview mit dem Muskelreport. Darin heißt es unter anderem: „Ich habe das Gefühl, dass es auch sinnvoll wäre, in der BRD einmal eine Tagung für Physiotherapeuten und Krankengymnasten zu organisieren, auf der die Möglichkeiten und Grenzen dieser Behandlungsmaßnahmen kritisch diskutiert werden sollen.“ Jerusalem zu Ehren führt der Verein 2001 den Felix-Jerusalem-Forschungspreis ein.

1983
Die Mitgliederversammlung ernennt Prof. Robert Beckmann zum Ehrenmitglied. Beckmann war Mitbegründer und langjähriger erster Vorsitzender der DGBM. „Professor Beckmann hat sich als einer der ersten Ärzte in der Bundesrepublik auf Muskelkrankheiten, vor allem bei Kindern, spezialisiert“, heißt es dazu im Muskelreport. 1984 wird er zudem mit dem Bundesverdienstkreuz ausgezeichnet.

1984
Was halten die Mitglieder von einem Zentralregister und Dokumentationszentrum für Muskelkranke? Das will die DGBM mit einem Fragebogen herausfinden. Etwa 800 Mitglieder antworten: Rund 95 Prozent der Befragten befürworten die Idee. Da eine Unterstützung aus öffentlichen Mitteln nicht erwartbar ist, wird das Projekt mit einer Pilotstudie an der Universitäts-Nerven- und Poliklinik in Homburg/Saar verknüpft. Fünf Jahre später kann die DGBM zur Teilnahme am Zentralregister auffordern.

1985
Mit einem „Brief an den Hausarzt" veröffentlicht die DGBM ein Merkblatt, das in knapper, nicht belehrender Form dem betreuenden Hausarzt Wissen zu Muskelerkrankungen vermittelt, das in keinem Lehrbuch steht. Patienten und Ärzte haben das Merkblatt gemeinsam geschrieben.

1986
Aufgrund einer Mitgliederspende von 15.000 D-Mark kann die DGBM erstmals einen Preis speziell für Nachwuchsforscher ausschreiben.

1987
Der Wissenschaftliche Beirat der DGBM wächst auf über 100 Mitglieder. Auch das 9. Symposium erfährt einen so großen Andrang, dass es ab 1989 zum Kongress wird.

1989
Auf Initiative des ersten Vorsitzenden Prof. Reinhardt Rüdel sollen die Muskelsprechstunden in den Kliniken zu Neuromuskulären Zentren ausgebaut werden, in denen sich spezialisierte Ärzte und Wissenschaftler zusammenschließen. Damit soll Deutschland dem Beispiel Amerikas und Großbritanniens folgen. Es soll noch bis 1991 dauern, bis im Muskelreport eine erste Liste mit allen Muskelzentren abgedruckt wird.

1990
Die Gene der spinalen Muskelatrophie und Malignen Hyperthermie werden lokalisiert. In den beiden Forscherteams befinden sich Ärzte, die von der DGBM gefördert wurden.
Im September findet der 7. International Congress on Neuromuscular Diseases in München statt. Die DGBM holt den Weltkongress nach Deutschland, an dem rund 2.200 Menschen teilnehmen und über 1.000 Vorträge gehalten werden.

1993
Eine Mehrheit von über 80 Prozent stimmt bei der Mitgliederversammlung für eine Namensänderung in Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke. Entscheidend sei der Wunsch nach einer kurzen, einprägsamen und schlagkräftigen Bezeichnung gewesen, so der Bundesvorsitzende Dr. Gerhard Schaal im Muskelreport. Nicht mehr nur die Bekämpfung der Krankheit, sondern der Betroffene selbst stehe im Mittelpunkt der DGM.
Das Muskelzentrum Ulm wird vom Ministerium für Wissenschaft und Kunst in Stuttgart als eine eigenständige Institution der Universität Ulm anerkennt. „Es ist wohl das erste Mal in der Universitätsgeschichte Deutschlands, dass eine Professur ausdrücklich für Muskelkrankheiten ausgeschrieben worden ist", heißt es dazu im Muskelreport.

Der Wissenschaftliche Beirat der DGM gründet ein Gremium, dem aus jedem Bundesland und jedem Muskelzentrum mindestens je ein Sprecher angehören soll. „Wir stellen uns vor, dass auf diese Weise auch die Landesgruppenleiter mehr Kontakt zu unseren Muskelzentren bekommen können“, schreibt Prof. Dieter Pongratz dazu im Muskelreport. Ende 1993 gibt es in Deutschland 17 Muskelzentren, fünf befinden sich im Aufbau.

1994

Auf Initiative von Anne Kreiling, die sich nach ihrer hauptamtlichen Zeit nun ehrenamtlich engagiert, gründet die DGM den Arbeitskreis Krankengymnastik. Später wird er zum Arbeitskreis Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie erweitert. Die Mitglieder tauschen sich zum Thema neuromuskuläre Erkrankungen aus, halten Vorträge, schreiben Artikel und organisieren Fortbildungen.

1996

Prof. Reinhardt Rüdel erhält das Bundesverdienstkreuz. Rüdel engagiert sich seit 1978 in der DGM, unter anderem als erster Bundesvorsitzender und Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirats.

1997

Im September wird in Thüringen ein Muskelzentrum eröffnet. Prof. Dieter Pongratz, erster Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirats der DGM, schreibt dazu im Muskelreport: „Für die DGM ist diese letzte Gründung eines Muskelzentrums deshalb so wichtig, weil nunmehr in allen Bundesländern mindestens ein Muskelzentrum existiert, welches nach unserem Wunsch auch eng mit der jeweiligen Landesgruppe zusammenarbeiten soll – und für eine flächendeckende Versorgung der Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen dringend gebraucht wird.“
Das erste Jahrbuch der DGM erscheint. Darin stellen sich die im Auftrag der Gesellschaft gegründeten Neuromuskulären Zentren vor und berichten über ihre wissenschaftliche Arbeit. Zudem startet die DGM mit www.dgm.org eine Internetseite für alle Zielgruppen des Vereins.

1998

Die DGM fungiert im November als Gastgeberin für das 9. Internationale Symposium der ALS-Gesellschaften. 500 Wissenschaftler aus der ganzen Welt treffen sich in München, um sich über Forschung und Studien auszutauschen.

2000

Mitglieder gründen den Förderverein für die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke. Vereinszweck ist es, die Möglichkeiten, die Arbeit der DGM zu fördern und zu unterstützen, besser auszuschöpfen. 2001 bildet sich innerhalb des Fördervereins die Initiative SMA, die die Forschung rund um die spinale Muskelatrophie fördert. „Ziel der Initiative ist es, zusammen mit anderen europäischen Selbsthilfeorganisationen dazu einen finanziellen Beitrag zu leisten“, so Inge Schwersenz, die die Initiative zusammen mit ihrem Mann gegründet hat. In ihrem ersten Jahr sammelt die Initiative 90.000 Euro an Spendengeldern.

2003

Der Wissenschaftliche Beirat der DGM wächst. Prof. Dr. Pongratz schreibt dazu

im Muskelreport: „Über 150 Mitglieder umfasst derzeit dieses Gremium und stellt damit eine starke Basis für die medizinische Auseinandersetzung mit neuromus-kulären Erkrankungen dar."

2005
Prof. Pongratz beendet seine Arbeit im Bundesvorstand. Die Delegierten ernennen ihn daraufhin zum Ehrenmitglied und schaffen für ihn den neuen Titel des Ehrenvorsitzenden des Sprecherrats der Muskelzentren. „Sie haben sich ganz entschieden für die Belange Muskelkranker und der DGM eingesetzt", sagt die erste Vorsitzende Anne Kreiling in ihrer Verabschiedung.
Die DGM beginnt sich – vertreten durch Bundesgeschäftsführer Horst Ganter – regelmäßig im 2004 gegründeten Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) für Patienten zu engagieren. Der G-BA bestimmt, welche medizinischen Leistungen die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen.

2008
Erstmals zertifiziert die DGM Neuromuskuläre Zentren (NMZ). Eine Kommission erarbeitete die Kriterien ein Jahr zuvor. 24 NMZ erhalten das Gütesiegel, das für drei Jahre gilt.

2009
Anträge auf Forschungsförderung bearbeitet die DGM künftig nicht mehr laufend übers Jahr, sondern gebündelt zu zwei Stichtagen. So soll eine qualitativ hochwertigere Auswahl erfolgen, da diese nicht mehr vom zufälligen Eingangsdatum abhängt.
Die DGM fungiert als Gastgeberin für den ALS-Weltkongress. Vom 4. bis 10. Dezember findet die Veranstaltung in Berlin statt.

2012
Durch Förderungen der DGM und des Bundesministeriums für Bildung und Forschung entsteht mit dem MND-Net ein deutsches Netzwerk für ALS- und Motoneuronerkrankungen. Durch den Zusammenschluss kommt es zu einem stärkeren Austausch in Spezialgebieten wie Neurogenetik und Neuropathologie.

2015
Die DGM feiert ihr 50-jähriges Bestehen. Der offizielle Festakt findet im Rahmen des 22. Kongress des Wissenschaftlichen Beirats der DGM in Bochum statt.

2017
Der Sprecherrat der Neuromuskulären Zentren (NMZ) und der Wissenschaftliche Beirat der DGM (WB) stellen sich neu auf. Aus dem Sprecherrat wird der Medizinisch-Wissenschaftliche Beirat der DGM, dem fortan alle operativen Aufgaben zugeordnet sind – zum Beispiel die Organisation der Kongresse oder das Begutachten der Forschungsanträge. Der WB bleibt bestehen, fungiert zukünftig als Ehrenrat mit beratender Funktion. „Diese Änderungen sollen die Arbeit der NMZ mit den Aktivitäten und den Zielen der DGM stärker verknüpfen", schreibt Dr. Arpad von Moers, der Teil der Arbeitsgruppe ist, die sich mit der Umstrukturierung beschäftigt.
Medizinische Fortschritte in Diagnose und Therapie geben Hoffnung, dass sich bislang unheilbare Muskelerkrankungen zumindest in ihrem Verlauf stoppen oder sogar in ihrer Symptomatik lindern lassen können. So trägt die DGM dazu bei, dass die Medikamente Spinraza und Zolgensma möglichst allen Betroffenen einer Spinalen Muskelatrophie zur Verfügung stehen.

Zahlreiche netzwerkbildende Gespräche, Veranstaltungen und Sitzungen haben zum Beispiel das Härtefallprogramm, die Verabreichungspraxis und das Nutzerbewertungsverfahren im Gemeinsamen Bundesausschuss begleitet.

2018
Die Universitätskliniken München, Essen und Münster starten mit dem Neugeborenen-Screening auf SMA. Durch Spenden und Verhandlungen kann die Initiative SMA innerhalb der DGM dafür sorgen, dass das Pilotprojekt bis zur regulären Einführung Mitte 2021 weitergeführt wird. Bis Juni 2020 konnten bei mehr als 350.000 Untersuchungen 50 Kinder mit einer SMA-Erkrankung erkannt werden.

2020
Um Menschen mit neuromuskulärer Erkrankung und ihre Angehörigen zu unterstützen, stößt die DGM das Pilotprojekt „DGM Patientenlotse“ an. In fünf Neuromuskulären Zentren (NMZ) werden Case-Managerinnen installiert. Diese dienen als vermittelnde und koordinierende Ansprechpersonen innerhalb der NMZ, um die Abläufe zu verbessern.

2021
Während der COVID-19-Pandemie vertritt die DGM lautstark neuromuskulär erkrankte Menschen: Wichtige Themen sind Impfpriorisierung sowie Triage. Bei letzterem fordert die DGM, dass Muskelkranke aufgrund ihrer Grunderkrankung nicht automatisch schlechter gestellt werden dürfen.

2022
DGM-Vertreter beteiligen sich an der Erarbeitung eines Konsensuspapiers zur Behandlung von Advanced Therapy Medicinal Products (ATMP) bei der SMA. ATMP ist der Überbegriff für Arzneimittel, die zum Beispiel für Gentherapien eingesetzt werden können.

2024
Durch die Therapieerfolge der vergangenen zehn Jahre und die sich verändernden politischen Rahmenbedingungen wandeln sich auch die Anforderungen an die DGM. In einem Umfeld mit Interessenvertretern aus unterschiedlichen Bereichen und Branchen muss der Verein als starke Stimme für Patienten auftreten – zum Beispiel im Gemeinsamen Bundesausschuss oder im Kontakt mit Dritten, die sich eine Zusammenarbeit mit dem Verein wünschen. Dabei gilt es auch, die eigenen Mitglieder zu sensibilisieren und zu schulen.

2025
In der Wolfsburger Volkswagen Arena findet Deutschlands erste ALS-Konferenz statt. Die DGM hat dafür zusammen mit der Krzysztof Nowak-Stiftung Akteure, Vereine und Initiativen der ALS-Gemeinschaft aus Deutschland, Österreich, Luxemburg und der Schweiz eingeladen.

Jahresberichte
der Neuromuskulären Zentren

Neuromuskuläres Zentrum Bayern-Mitte

Sprecher NMZ:
Dr. Matthias Türk

Stellvertretende Sprecherin:
Dr. Cornelia Möbius
Schwabachanlage 6, 91054 Erlangen
neuromuscular@uk-erlangen.de
www.neuromuskulaeres-zentrum.uk-erlangen.de

Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Erlangen

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 und Patienten mit erworbenen und erblichen Polyneuropathien, neuromuskulären Übertragungsstörungen, Muskelerkrankungen sowie Motoneuronerkrankungen an. Umfangreichere diagnostische bzw. therapeutische Maßnahmen können bei Bedarf stationär erfolgen, eine professionelle und umfassende Betreuung kritisch erkrankter Patientinnen und Patienten ist bei Notwendigkeit durch die eigene Neurologische Intensivstation gewährleistet. Das therapeutische Spektrum umfasst auch krankheitsmodifizierende Enzymersatztherapien (M. Pompe) sowie gentherapeutische Therapieansätze (5qSMA; SOD1-ALS; hATTR). 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 Transitionssprechstunden 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 und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Eine enge Zusammenarbeit besteht zudem mit den Kliniken für Neurologie des Klinikums Rummelsberg (stationäre Versorgung und Sprechstunden für PatientInnen mit Neuromuskulären Erkrankungen und Postpolio-Syndrom, PD Dr. M. Winterholler) insbesondere bezüglich Beatmungstherapie und des Klinikums Nürnberg (stationäre und Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung (ASV) für Neuromuskuläre Erkrankungen, Prof. Dr. J. Liman) sowie den neurologischen Rehabilitationskliniken der Fachklinik Herzogenaurach (Neurologische Frührehabilitation Phase B und neurologische Rehabilitation Phase C, Dr. A. Assaf; Neurologische Rehabilitation Phase D, Dr. K. Weyrich) und der Dr. Becker-Kiliani-Klinik Bad Windsheim (Fachklinik für neurologische Früh-

rehabilitation Phase B und neurologische Rehabilitation in den Phasen C und D, Dr. C. Cordes). Psychosoziale und physiotherapeutische Beratung wird durch die DGM-Beratungsstelle, deren Standort im Bereich der Poliklinik der Neurologischen Universitätsklinik liegt, angeboten.

Im Rahmen der regelmäßigen Fortbildungsveranstaltungen 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. Zuletzt wurde bei der Gestaltung des DGM-Erklärvideos Neuromuskuläre Erkrankungen medizinisch unterstützt.

In Kooperation mit der Arbeitsgruppe von Prof. Dr. A. Nagel (Radiologisches Institut) erfolgen Bildgebungsstudien zur Charakterisierung von verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen (u. a. 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 Verlaufsparameter z. B. im Rahmen von Therapiestudien darstellen können. Für Ihre Arbeit „Quantitative MRT als Biomarker zur Verlaufsbeurteilung der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie: eine prospektive, longitudinale Kohortenstudie“ wurden PD Dr. Teresa Gerhalter und Dr. Anna-Lena Mayer mit dem Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis 2025 (1. Preis) ausgezeichnet. 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 ALS-FRS-R-Verlauf, Genetik, Pathophysiologie (Biobank bei neurologischen Erkrankungen der Molekular-Neurologischen Abteilung des UK Erlangen) und klinischer Versorgung bei ALS. Seit Ende 2024 wird die Interventionsstudie Lipcal-ALS2 angeboten. Desweiteren wurde die ALS-Ambulanz für die NfL-Studie der ALS-Ambulanz der Charité initiiert. In grundlagenwissenschaftlichen Projekten werden Motoneuronerkrankungen in patienten-spezifischen Stammzellmodellen in Kooperation mit der Stammzellbiologischen Abteilung (Prof. Dr. Beate Winner) modelliert, mit Schwerpunkt auf myeloide Zellen. Schließlich wird die Antisense-Oligonukleotidtherapie mit Tofersen bei SOD1-assoziierter amyotropher Lateralsklerose wissenschaftlich begleitet.

Neuropädiatrie und Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ)

Sprecherin: Prof. Dr. Regina Trollmann
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.

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, Effekte und Langzeitergebnisse nach gentherapeutischer Behandlung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie (u. a. INTEGRATE ATMP) und Bildgebung bei neuromuskulären Erkrankungen.

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) 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. Das pädiatrische Muskelzentrum ist zertifiziertes SMA-Screeningzentrum und Gentherapiezentrum.

Klinisch-wissenschaftliche Projekte erfolgen in Zusammenarbeit mit den nationalen Gentherapiezentren zum Management des SMA-Neugeborenenscreenings und zur Effektivität der Therapien. Das Zentrum beschäftigt sich insbesondere auch mit dem Management von Frühgeborenen mit SMA im Rahmen einer nationalen Datenerhebung. In Zusammenarbeit mit den Kollegen der experimentellen Radiologie (Prof. Dr. A. Nagel) und translationalen Bildgebung (Prof. Dr. Dr. F. Knieling) wurden Projekte zur Charakterisierung von Biomarkern der Krankheitsprogression bei spinaler Muskelatrophie, Muskeldystrophie Duchenne und Morbus Pompe mittels quantitativer Natrium-/Protonen-MRT-Verfahren und multispektraler optoakustischer Tomographie erfolgreich weiterentwickelt.

DGM-Beratungsstelle

Eine umfassende Beratung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen ist durch die Beratungsstelle der DGM, Landesverband Bayern e. V., am Neuromuskulären Zentrum Bayern-Mitte gegeben (Soz.päd. (FH) 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 sowie Fachdiensten aus der Region in Anspruch genommen werden. Das Angebot ist kostenlos und niedrigschwellig. Es besteht unabhängig von einer Mitgliedschaft bei der DGM. Die Beratungsstelle ist räum-

lich 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:
- 28.2. und 14.11.2025: Moderierter Erfahrungsaustausch für Angehörige (ALS), Erlangen
- 23.5.2025: Moderierter Erfahrungsaustausch für ALS-Betroffene, Erlangen
- 28.6.2025: Seminartag für ehrenamtlich Engagierte, DGM Landesverband Bayern e. V., Erlangen
- 7.8.2025: ALS-Gesprächskreis, Rummelsberg (PD Dr. M. Winterholler)
- 11.10.2025: 30 Jahre Jubiläumsfest DGM-Landesverband Bayern Nürnberg, Langwasser
- 25.10.2025 Votrag „ALS – einer seltenen neuromuskulären Erkrankung auf der Spur“ (PD Dr. Martin Regensburger, Natalja Schützeichel). Lange Nacht der Wissenschaften. Erlangen-Nürnberg

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, die Therapeutische Beratung 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 Behand-

lungsmethoden aus dem Bereich der Physio-, 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.

Publikationen

1. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12: 22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577.

2. Bjelica B, Wohnrade C, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Koerner S, Kollewe K, Haeckl S, Freigang M, Cordts I, Becker B, Vogt C, Muhandes MT, Günther R, Deschauer M, Koch JC, Tuerk M, Regensburger M, Neuwirth C, Petri S. Compound Muscle Action Potential (CMAP) Amplitude Trajectories and Pattern in Adults with 5q-Spinal Muscular Atrophy Receiving Nusinersen Therapy: A Multicenter, Binational Observational Study. Eur J Neurol. 2025 Nov;32(11):e70405. doi: 10.1111/ene.70405. PMID: 41174958; PMCID: PMC12579276.

3. Gast LV, Gerhalter T, Türk M, Sapli A, Mathy CS, Heiss R, Baudin PY, Marty B, Uder M, Nagel AM. Determination of Tissue Potassium and Sodium Concentrations in Dystrophic Skeletal Muscle Tissue Using Combined Potassium (39K) and Sodium (23Na) MRI at 7T. NMR Biomed. 2025 Apr;38(4):e70009. doi: 10.1002/nbm.70009. PMID: 39962713; PMCID: PMC11833145.

4. Gerhalter T, Marty B, Gast LV, Roemer F, Baudin PY, Trollmann R, Uder M, Carlier PG, Nagel AM. Longitudinal Follow-Up of Patients With Duchenne Muscular Dystrophy Using Quantitative 23Na and 1H MRI. J Cachexia Sarcopenia Muscle. 2025 Apr;16(2):e13812. doi: 10.1002/jcsm.13812.

5. Grüter T, Gaig C, Crijnen YS, Titulaer MJ, Sabater L, Heidbreder A, Dargvainiene J, Tietz A, Kovac S, Dik A, Erro ME, Lewerenz J, Kraft A, Seifert F, Höftberger R, Thaler FS, de Azevedo L, Wickel J, de Vries JM, Boon AJW, van Steenhoven RW, Gold R, Wandinger KP, Kuhlenbäumer G, Dalmau JO, Leypoldt F, Graus F, Ayzenberg I; Anti-IgLON5 Disease Study Group. Early Treatment With Intravenous Immunoglobulins and Outcomes of Patients With Anti-IgLON5 Disease. JAMA Neurol. 2025 Aug 4:e252574. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.2574.

6. Mathy CS, Nagel AM, Türk M, Stuprich CM, Gerhalter T, Marty B, Bickelhaupt S, Laun FB, Dörfler A, Uder M, Bäuerle T, Heiss R, Weber MA, Gast LV. Feasibility of 7 T 39 K/ 23 Na Magnetic Resonance Imaging for assessing muscular ion balance in hypokalemic periodic paralysis. Invest Radiol. 2025 Oct 1;60(10):688-697. doi: 10.1097/RLI.0000000000001188. PMID: 40262126.

7. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho

R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi: 10.1002/ana.70025. Epub ahead of print. PMID: 40781905.

8. Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. J Neuromuscul Dis. 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: 10.1177/22143602251387019.

Neuromuskuläres Zentrum Bayern-Süd

Sprecherin NMZ:
PD Dr. A. Blaschek
Dr. von Haunersches Kinderspital
Kinderklinik und Kinderpoliklinik
der Ludwig-Maximilians-Universität
München

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
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 bestand in der multidisziplinären Betreuung neuromuskulärer Patienten. Neben der engen klinisch-transnationalen und wissenschaftlichen Kooperation der beteiligten Institutionen ist die Kontinuität der guten Zusammenarbeit mit den Patientenvertretern und dem Landesverband Bayern der DGM festzuhalten.

Veranstaltungen

- 71. Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern Süd vom 2.7.2025
- 72. Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern Süd vom 3.12.2025, hybrid

Aktuelle Studien im Bereich Kinder

Myotubulärer Myopathie

A. Blaschek, W. Müller-Felber
ATX-MTM- 002 Studie Gentherapie bei MTM. Rekrutierung beendet

Muskeldystrophie Duchenne

A. Blaschek, L. Manssen, W. Müller-Felber

ENVISION (Sarepta, Roche):
Eine multinationale, randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Gentransfer-Therapie-Studie der Phase 3 zur Untersuchung der Sicherheit und Wirksamkeit von SRP-9001 bei nicht-ambulanten und ambulanten Patienten mit Duchenne-Muskedystrophie, Studie onhold

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

Spinale Muskelatrophie

A. Blaschek, L. Manssen, W. Müller-Felber
Anti Myostatin Therapien Phase III
Onyx Studie (4-21): LTE zur Sapphire. Add-on zu SMA Basistherapie long-term extension (LTE). Rekrutierung beendet

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

Aktuelle Studien im Bereich Kinder und Erwachsenen

SMArtCARE

M.C. Walter, M. Hiebeler, S. Thiele, E. Malm, C. Wendel, 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 Patientinnen und Patienten mit SMA gestartet.SMArtCARE ist ein Netzwerk zur klinischen Forschung bei der Spinalen Muskelatrophie; teilnehmende Zentren in München: LMU und TU.

Aktuelle Studien im Bereich Erwachsenen

EDG-5506-201 bei Becker-Kiener-Muskeldystrophie

S. Thiele, B. Schlotter-Weigel, E. Malm
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 – Idebenon bei-LHON-Erkrankungsdauer > 5 Jahre

A. Bischoff, L. Zeng, H. Sasse, J. Rekic, T. Klopstock
Dies ist eine nicht-interventionelle multizentrische 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.

SEI-MITO

A. Bischoff, H. Sasse, T. Klopstock
Im Rahmen des Projektes soll untersucht werden, ob die NQO1-Enhancer-Therapie bei chronischen LHON- Patientinnen und Patienten die Wirksamkeit von Idebenon erhöht, insbesondere bei Patientinnen und Patienten mit NQO1*2- oder NQO1*3-Varianten, die bisher mit einer drastischen Reduktion der NQO1-Proteinspiegel und einer schlechten klinischen Ansprechrate auf Idebenon in Verbindung gebracht wurden. Studienstart war Mitte 2025; geplantes Studienende ist Mitte 2028.

PRIZM-Studie

A. Bischoff, H. Sasse, N. Villalobos, T. Klopstock
Diese Phase 2b-Studie untersucht die Wirksamkeit und Verträglichkeit des Studienmedikaments Zagociguat bei Patienten mit MELAS. Eine Verbesserung von Müdigkeit und Gedächtnis/kognitiver Leistung stehen bei der Untersuchung im Fokus. Studienstart war Ende 2024; die Rekrutierung ist abgeschlossen; geplantes Studienende ist Mitte 2026 geplant.

PMD-OPTION Studie

A. Bischoff, J. Rekic, 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; Studienergebnisse stehen noch aus.

SPIMD-301 Studie

A. Bischoff, J. Rekic, T. Klopstock

Diese Studie soll die Wirkung von Elamipretid bei Patienten mit primärer mitochondrialer Myopathie, verursacht durch Mutationen in der nukleären DNA, untersuchen. Die Studie startete im Jahr 2023 und ist inzwischen abgeschlossen; 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), FKRPopathien (MDC1C/LGMD2I), Hereditäre Neuropathien (CMT), Myofibrilläre Myopathien/Protein-Aggregations-Myopathien (MFM/PAM), Einschlusskörpermyopathien (sIBM) und Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)

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

Für die Planung und Durchführung klinischer Studien bei seltenen Erkrankungen sind Patientenregister unerlässlich. 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 horizontalen klinische Experten-Netzwerk, das internationalen Patientenregister und die Biobank.

Das Patientenregister zählt aktuell über 2.275 Erstvisiteneinträge sowie knapp 3.000 Wiedervorstellungen von Patienten mit einer mitochondrialen Erkrankung (gesichert oder starker Verdacht). Im Rahmen des EU-geförderten E-Rare Projektes GENOMIT 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 zwölf Zentren angeschlossen haben. Zusammen mit dem italienischen Register liegen Einträge zu insgesamt rund 3800 Erstvisiten und 4000 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 (www.mitonet.org/netzwerk/teilnehmende-zentren/).

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

B. Schoser, D. Mendelsohn
EU-Projekt (Horizon 2022), Workpackage 2. Das Projekt, das sich über 4 Jahre erstreckt, zielt darauf ab, eine neue Generation von Methoden für die "Präzisionsdiagnose" zu entwickeln, 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 erfolgte eine Erstellung von harmonisierten Kerndatensätzen zur klinischen Symptomatik von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und HPO-Terminologie. Es wurden 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 eHCRF 2000 histologische Datensätze in das Atlas-System integriert und bisher 80 neue Patienten prospektiv rektuiert. https://compass-nmd.eu

Myotone Dystrophien

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

S. Wenninger, C. N. Garcia-Angarita, D. Mendelsohn, 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
(laufend)

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
(laufend, Rekrutierung abgeschlossen)

S. Wenninger, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser
Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte, 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 2026)

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, S. Wenninger, B. Schoser
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

Grundlagen- und präklinische Forschung Myotone Dystrophien

P. Meinke, S. Hintze, H. Oh, M. Larsen, B. Schoser
Die Untersuchung pathologischer Mechanismen und die Testung eines neuen, auf Caspase 13 basierenden Therapieansatzes werden von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) gefördert. Mithilfe von Zellkulturmodellen sowie eines etablierten Tiermodells wird die Wirksamkeit dieses Ansatzes als mögliche Therapie überprüft.

ENTRY-DM

P. Meinke, M. Larsen, B. Schoser
(Horizon Europe 2022, Marie Skłodowska-Curie Actions; https://www.entry-dm.eu)
Erforschung neuer Therapieansätze für die Myotone-Dystrophien. Erforscht werden innovative Strategien zur Entwicklung und Wirksamkeit von Antisense-Oligonukleotiden (ASO). Hierzu wird in diesem EU-Doktorandennetzwerk junge Forschende in

einem interdisziplinären europäischen Netzwerk auf die translationalen Herausforderungen zwischen Labor und Klinik vorbereitet.

In weiteren nationalen und internationalen Kooperationen werden zudem weitere Aspekte der Pathogenese sowie potenzielle Therapieansätze erforscht. Ziel unseres Arbeitsprogramms mit der PhD-Arbeit von Frau M. Larsen ist die Etablierung von DM2-Biomarkern.

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. „Dosiseskalationsstudie der Phase I/II zur Beurteilung der Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit einer einmaligen intravenösen Infusion von SPK-3006 bei Erwachsenen mit adultem Morbus Pompe“. Das Friedrich-Baur-Institut ist das einzige Studienzentrum in Deutschland. Studienstart war 10/2021. Insgesamt wurden 2 Teilnehmer bei uns eingeschlossen. Studiendauer: 10,5 Jahre (120 Monate Nachbeobachtungszeit). Sponsor: SPARK Therapeutics.

Pompe & Pain

(laufend, Rekrutierung abgeschlossen)
S. Wenninger, M. Arndt, K. Gutschmidt, N. Garcia-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser
Das primäre Ziel war die Untersuchung der Prävalenz und Schwere muskuloskelettalen 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 die 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 nun 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, genetisch gesicherte spinale Muskelatrophie Typ 3 und genetisch gesicherte fazioskapulohumerale Muskeldystrophie.

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.

Grundlagen- und präklinische Forschung an Morbus Pompe

S. Hintze, P. Meinke, B. Schoser
Die Entwicklung einer Zellkultur-Plattform zur Testung neuer Therapieansätze und zur erweiterten Grundlagenforschung für Morbus Pompe wurde durch die Acid Maltase Deficiency Association (AMDA, USA) gefördert. Es bestehen weitere Kooperationen mit nationalen und internationalen Forschungsgruppen sowie Industriepartnern zu pathologischen Mechanismen und zur Entwicklung von Therapien. Ziel ist ein verbessertes molekulares Verständnis der Glykogenspeicherung und der Aufnahme von rekombinantem humanem Enzymersatz.

Shionogi S-606001

(Rekrutierung ab 2026)
S. Wenninger, C. Wirner-Piotrowski
Phase-2-Studie zur Add-On-Therapie mit einer oralen Substratreduktionstherapie bei Erwachsenen mit adultem M. Pompe unter laufender Enzymersatztherapie.

Faszioskapulohumerale Muskeldystrophie

FSHD ReSolve Studie

(laufend)
N. García-Angarita, C. Wirner-Piotrowski, B. Schoser
Internationale multizentrische Beobachtungsstudie zum Krankheitsverlauf von FSHD-Patienten (Studienleiter Universität Kansas, USA, J. Statland). Es wird untersucht, welche Outcome Measures und Biomarker am besten den Krankheitsverlauf abbilden und in klinischen Therapiestudien verwendet werden können.

Fortitude-3 | AOC 1020-CS3 Studie (Avidity Biosciences)

N. García-Angarita, D. Mendelsohn, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser.
Globale klinische Phase-3-Studie für FSHD: Delpacibart braxlosiran (del-brax). Diese randomisierte, placebo-kontrollierte, doppelblinde Studie soll die Wirksamkeit von del-brax bewerten, indem die funktionelle Beweglichkeit und Muskelkraft bei etwa 200 Teilnehmern im Alter von 16 bis 70 Jahren über einen Zeitraum von 18 Monaten gemessen werden. Die Patientenrekrutierung läuft seit Q4/2025.

ARODux Studie (Arrowhead Pharma)

N. García-Angarita, D. Mendelsohn, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser.
Wir nehmen als Studienzentrum an der Phase-II-Studie zur Behandlung der FSHD teil. Die Patientenrekrutierung wird voraussichtlich ab Q1/2026 erfolgen.

Myasthenia gravis

REGENERON R3918-MG-2018
(laufend)
S. Wenninger, C. Wirner-Piotrowski, M. Mijic, B. Schoser
Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte, parallele, multizentrische klinische Phase-III-Prüfung zur Beurteilung der Sicherheit und Wirksamkeit von R3918 bei Erwachsenen mit generalisierter Myasthenia Gravis und nachgewiesenen AChR- oder LRP4-Antikörpern.

Deutsches Myasthenie- Register (MyaReg) Erforschung der Behandlung von Patienten mit myasthenen Syndromen in der klinischen Regelversorgung

(Start ab Q1 2025)
B. Schoser; S. Wenninger; F. Schöberl, L. Gerdes, 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

Atemmuskelbeteiligung 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 Patientinnen und Patienten mit gesicherter / definierter neuromuskulärer Erkrankung (genetisch/muskelbioptisch/nervenbioptisch).

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, 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, R. Peter, S. Thiele, C. Wendel, E. Malm
Ziel ist die Konzeption und Entwicklung App zur Erfassung von motorischen Kom-

ponenten, Komorbiditäten sowie Lebensqualität im Verlauf.

X-Inaktivierungsmuster bei Patientinnen mit symptomatischem Duchenne-Carrier-Status anhand des peripheren Blutes und Muskelbiopsie

M. Hiebeler, S. Thiele, A. Abicht, M. Walter
Ziel der Studie ist ein weiterer Erkenntnisgewinn der Erkrankung mit dem Ziel der Entwicklung von Konsensempfehlungen für betroffene Frauen, verbessertes Erkrankungsmanagement inklusive Verlaufskontrollen und zielgerichtetere Beratung der betroffenen Frauen.

Grundlagenforschung an Emery-Dreifuss Muskeldystrophie

P. Meinke, S. Hintze, B. Schoser
Die Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD) ist durch Muskelschwäche und -atrophie, Kontrakturen sowie Kardiomyopathien gekennzeichnet. Verursacht wird sie durch Mutationen in Genen, die Kernmembranproteine kodieren. In Kooperation mit Prof. Dr. Eric Schirmer (University of Edinburgh, UK) werden die Pathomechanismen untersucht, die zur Ausprägung der Erkrankung beitragen.

RNA-Spleißen in verschiedenen Muskeldystrophien

P. Meinke, B. Schoser
In der Skelettmuskulatur führt gewebsspezifisches RNA-Spleißen zur Expression muskelspezifischer Protein-Isoformen. Wir untersuchen, wie dieser Prozess in verschiedenen Muskelerkrankungen (u. a. DM, EDMD, FSHD) verändert ist, welche Auswirkungen dies auf die molekulare Pathologie hat und ob therapeutische Interventionen bei Spleißstörungen möglich sind.

Humane Myoblasten als Modellsystem für Myopathien

S. Hintze, P. Meinke, B. Schoser
Primäre humane Myoblastenkulturen eigenen sich hervorragend zur Untersuchung krankheitsspezifischer Mechanismen sowie für erste Tests therapeutischer Ansätze. Aufgrund ihrer begrenzten Lebensdauer ist ihre Nutzung jedoch eingeschränkt. Zur Etablierung einer stabilen Plattform für die präklinische Forschung werden daher die entsprechenden Kulturen immortalisiert und umfassend charakterisiert. Des Weiteren erfolgt die Etablierung von unterschiedlichen Muskelorganoiden.

Beobachtungsstudie für Patienten mit gesicherter CIDP

S. Wenninger
Behandlung mit Efgartigimod.

TUM Klinik rechts der Isar

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 einem 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 und Patienten: 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 Physiotherapeuten unterstützen die Betroffenen geeignete Therapiemöglichkeiten zu finden sowie bei der Auswahl und Anwendung von Hilfsmitteln.

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.

2025 konnten wir erneut einen Seminartag für Ehrenamtliche in München anbieten, der gerne angenommen wurde.

Folgende Veranstaltungen wurden im Rahmen der OBA-Arbeit durchgeführt:

Veranstaltungen

17.01., 25.4., 1.8. und 7.11.2025:
ALS-Angehörigen Treffen
14.2., 22.5., 26.9. und 28.11.2025:
Trauergruppe für Angehörige
5.4.2025:
Treffen von Myositis-Betroffenen mit Kontaktperson W. Schultheiß
10.5.2025:
Gesprächsrunde für ALS-Betroffene und Angehörige
16. bis 18.5.2025:
Mitgliedertage in Hohenroda, Workshop: Grenzen der Selbstbestimmung
23.5. und 31.10.2025:
Treffen von Müttern muskelkranker Jugendlicher und jungen Erwachsenen
4. bis 6.7.2025:
Segelwochenende mit muskelkranken Kindern und deren Familien in Zusammenarbeit mit dem iSPZ der Haunerschen Kinderklinik, München
8.7.2025:
Teilnahme an der Kontaktgruppe in Peißenberg
19.7.2025:
Teilnahme an der Kontaktgruppe in Ingolstadt
8.11.2025:
ALS-Gesprächskreis, Thema: „KOmpASS ALS – ein ambulantes Versorgungsprojekt im Großraum München“, Referentin: PD Dr. Sarah Bublitz
14.11.2025:
Informationsnachmittag für Duchenne-Betroffene und ihre Eltern in Zusammenarbeit mit dem iSPZ der Haunerschen Kinderklinik, München
22.11.2025:
Seminartag Ehrenamtliche in München

Im nächsten Jahr sind weitere Veranstaltungen für Betroffene, Angehörige und Familien geplant, u. a. wieder eine Begegnungsveranstaltung für Patienten mit Myositis.

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. Chen BS, Perot S, Taiel M, Yu-Wai-Man P, Horton M; LHON Study Group. Rasch analysis of the NEI-VFQ-25: vision-related quality of life in Leber hereditary optic neuropathy after lenadogene nolparvovec gene therapy. BMJ Open Ophthalmol 2025;10(1):e002164. IF 2,2; Klopstock T is member of the LHON Study Group

2. Karaa A, Goldstein A, Cohen BH, Haas RH, Vockley J, Gorman GS, Mancuso M; RePOWER, MMPOWER-3, and MOTOR investigators. RePOWER: An International, Prospective, Non-Interventional Registry of Patients With Primary Mitochondrial Myopathy. Clin Genet 2025; Epub ahead of print. IF 2,3; Klopstock T is member of the RePOWER, MMPOWER-3, and MOTOR investigators

3. Rogler TS, Salbaum KA, Brinkop AT, Sonntag SM, James R, Shelton ER, Thielen A, Rose R, Babutzka S, Klopstock T, Michalakis S, Serwane F. 3D Quantification of Viral Transduction Efficiency in Living Human Retinal Organoids. Small Methods 2025:e2401050. IF 9,1

4. Peymani F, Ebihara T, Smirnov D, Kopajtich R, Ando M, Bertini E, Carrozzo R, Diodato D, Distelmaier F, Fang F, Ghezzi D, Hempel M, Iwanicka-Pronicka K, Klopstock T, Stenton SL, Lamperti C, Liu Z, Murtazina A, Okamoto Y, Okazaki Y, Piekutowska-Abramczuk D, Rötig A, Ryzhkova O, Schlein C, Shagina O, Takashima H, Tsygankova PG, Zech M, Meitinger T, Shimura M, Murayama K, Prokisch H. Pleiotropic effects of MORC2 derive from its epigenetic signature. Brain 2025; Epub ahead of print. IF 11,7

5. Carli S, Levarlet A, Diodato D, Bertini ES, Martinelli D, Malandrini A, Lopergolo D, Gallus GN, Ganetzky RD, La Morgia C, Carelli V, Primiano G, Dominguez-González C, Serrano-Lorenzo P, Martín MA, Ardissone A, Lamperti C, Nicoletta V, Klopstock T, Distelmaier F, Zeng L, Büchner B, Mancuso M, Schuelke M, Prigione A, Garone C. Natural History of Patients With Mitochondrial ATPase Deficiency Due to Pathogenic Variants of MT-ATP6 and MT-ATP8. Neurology 2025;104(7):e213462. IF 8,5

6. Klopstock T, Zeng LH, Priglinger C. Leber's hereditary optic neuropathy - current status of idebenone and gene replacement therapies. Med Genet 2025;37(1):57-63. IF 1,4

Publikationen der Arbeitsgruppe Schoser

1. Bork K,Wulff K, Meinke P, Machnig T, J. Hardt J. Hypertension risk in patients having hereditary angioedema with plasminogen gene mutation K330E. Allergy Clin Immunol Pract, 202513(8):2191.

2. Scholten S, Peterson JAM, Orriëns LB, Pastorelli L, Meola G, Schoser B, Braakman HMH; 288th ENMC workshop participants. 288th ENMC International Workshop. Towards better diagnosing, understanding and treating gastrointestinal symptoms in myotonic dystrophy: extended insights and practical recommendations. 16-18 May 2025, Hoofddorp, the Netherlands. Neuromuscul Disord. 2025 Oct 2:106250. doi: 10.1016/j.nmd.2025.106250.
Lorenz FMX, Seethaler B, Schoser B. Adhärenz an die mediterrane Ernährung und anthropometrische Merkmale bei Patienten mit Myasthenia gravis: Eine retrospektive Kohortenstudie [Adherence to the Mediterranean diet and anthropometric characteristics in patients with myasthenia gravis: a retrospective cohort study]. Fortschr Neurol Psychiatr. 2025 Oct 6. German. doi: 10.1055/a-2698-6039.

3. Buchberger A, Riedel E, Hackenberg M, Mensch A, Beck-Woedl S, Park J, Haack TB, Haslinger B, Kirschke J, Prokisch H, Hermann A, Mawrin C, Danek A, Schoser B, Peikert K, Deschauer M, Cordts I. The Diverse Neuromuscular Spectrum of VPS13A Disease. Ann Clin Transl Neurol. 2025 Oct 1. doi: 10.1002/acn3.70198.

4. Kleefeld F, Erdmann H, Schoser B. Myotonic Dystrophy Type 2. 2006 Sep 21 [updated 2025 Sep 25]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301639.

5. Stascheit F, Roos A, Schroeter CB, Thomas JK, Hahn K, Preßler H, Hentschel A, Schlotter-Weigel B, Schoser B, Ruck T, Meisel A, Stenzel W, Preusse C. Complement profiling of sural nerves in chronic-inflammatory demyelinating polyneuropathy. Acta Neuropathol. 2025 Sep 19;150(1):32. doi: 10.1007/s00401-025-02936-w.

6. Wenninger S, Heidsieck E, Wirner-Piotrowski C, Mijic M, Garcia-Angarita N, Gutschmidt K, Mendelsohn DH, Schoser B. Efficacy and safety of

respiratory strength and endurance training in patients with myotonic dystrophy type 1 (DM1): a randomized controlled trial. J Neurol. 2025 Sep 11;272(9):626. doi: 10.1007/s00415-025-13362-z.

7. Mendelsohn DH, Garcia-Angarita N, Hahn A, Schoser B, Wenninger S. Management of hypersensitivity in a patient with late-onset Pompe disease experiencing recurrent infusion-related reactions. J Neurol. 2025 Sep 11;272(9):625. doi: 10.1007/s00415-025-13357-w.

8. Schoser B. Agentic artificial intelligence in neuromuscular health: a new ecosystem for autonomous digital systems featuring multimodal integration, trial support, and real-world monitoring. Curr Opin Neurol. 2025 Oct 1;38(5):501-503. doi: 10.1097/WCO.0000000000001417.

9. Steiner RD, Haselkorn T, Pillai NR, Young C, Solomon F, Xie B, Rozario N, Walzer M, Schoser B. A retrospective cohort study of the economic burden of Pompe disease in patients treated with enzyme replacement therapy in the United States. J Med Econ. 2025 Dec;28(1):1626-1638. doi: 10.1080/13696998.2025.2556629.

10. Kishnani PS, Díaz-Manera J, Illarioshkin S, van der Ploeg AT, Clemens PR, Day JW, Toscano A, Kushlaf H, Ladha S, Attarian S, Carvalho G, Kostera-Pruszczyk A, Erdem-Özdamar S, Goker-Alpan O, Mozaffar T, Straub V, Roberts M, Haack KA, Huynh-Ba O, Tammireddy S, Periquet M, Thibault N, Zhou T, Dimachkie MM, Schoser B; COMET Investigator Group. Efficacy and safety of avalglucosidase alfa in patients with late-onset Pompe disease after 145 weeks of treatment during the COMET trial. J Neurol. 2025 Aug 16;272(9):581. doi: 10.1007/s00415-025-13266-y.

11. Aleksovska K, Kyriakides T, Angelini C, Argov Z, Claeys KG, de Visser M, Filosto M, Jovanovic I, Kostera-Pruszczyk A, Molnar MJ, Sacconi S, Schaefer J, Siciliano G, Vilchez JJ, Toscano A, Schoser B. What Are the Normal Serum Creatine Kinase Values for Skeletal Muscle? A Worldwide Systematic Review. Eur J Neurol. 2025 Jun;32(6):e70240. doi: 10.1111/ene.70240.

12. Van der Beek NAME, Potters LH, Schoser B. Enzyme replacement therapies in adults with Pompe disease: from trials to real-world data. Curr Opin Neurol. 2025 Oct 1;38(5):538-545. doi: 10.1097/WCO.0000000000001385.

13. Kushlaf H, Díaz-Manera J, Bratkovic D, Byrne BJ, Claeys KG, Clemens PR, Dimachkie MM, Kishnani PS, Laforêt P, Roberts M, Schoser B, Toscano A, Castelli J, Holdbrook F, Sitaraman Das S, Goldman M, Mozaffar T; PROPEL Study Group. Switching Enzyme Replacement Therapy for Late-Onset Pompe Disease From Alglucosidase Alfa to Cipaglucosidase Alfa Plus Miglustat: Post Hoc Effect Size Analysis of PROPEL. Muscle Nerve. 2025 Aug;72(2):230-239. doi: 10.1002/mus.28420.

14. Giugliani R, Solomon F, Kushlaf H, Wright E, Haselkorn T, Zanoteli E, Schoser B. Global variations in diagnostic methods and epidemiological estimates in Pompe disease: findings from a scoping review. Orphanet J Rare Dis. 2025 May 6;20(1):216. doi: 10.1186/s13023-025-03679-3.

15. Schmitt J, Weidlich D, Weiss K, Stelter J, Montagnese F, Deschauer M, Schoser B, Zimmer C, Karampinos DC, Kirschke JS, Schlaeger S. Deep learning-based acceleration of muscle water T2 mapping in patients with neuromuscular diseases by more than 50% - translating quantitative MRI from research to clinical routine. PLoS One. 2025 Apr 16;20(4):e0318599. doi: 10.1371/journal.pone.0318599.

16. Kleefeld F, Cross E, Lagos D, Walli S, Schoser B, Hentschel A, Ruck T, Nelke C, Hahn K, Hathazi D, Mammen AL, Casal-Dominguez M, Gut M, Gut IG, Heath S, Schänzer A, Goebel HH, Pinal-Fernandez I, Roos A, Preuße C, Stenzel W, Horva-

th R. Mitochondrial damage is associated with an early immune response in inclusion body myositis. Brain. 2025 Sep 3;148(9):3199-3214. doi: 10.1093/brain/awaf118.

17. Todorow V, Hintze S, Schoser B, Meinke P. Comparative Analysis of Splicing Alterations in Three Muscular Dystrophies. Biomedicines. 2025 Mar 1;13(3):606. doi: 10.3390/biomedicines1303060T6.

18. Barbera MC, Guarrera L, Re Cecconi AD, Cassanmagnago GA, Vallerga A, Lunardi M, Checchi F, Di Rito L, Romeo M, Mapelli SN, Schoser B, Generozov EV; Molecular Genetics Group; Jansen R, de Geus EJC, Penninx B, van Dongen J, Craparotta I, Piccirillo R, Ahmetov II, Bolis M. Increased ectodysplasin-A2-receptor EDA2R is a ubiquitous hallmark of aging and mediates parainflammatory responses. Nat Commun. 2025 Feb 23;16(1):1898. doi: 10.1038/s41467-025-56918-3.

19. van der Beek NAME, Theunissen MTM, van den Hout JMP, Pijnappel WWM, Schoser B, Laforêt P, Parenti G, van Doorn PA, van der Ploeg AT. Clinical insights in enzyme replacement therapy for metabolic storage disorders: lessons from Pompe disease. Lancet Neurol. 2025 Mar;24(3):230-245. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00518-0.

20. Kruijshaar ME, House T, Schoser B, Laforêt P, Theunissen MTM, Wenninger S, Hundsberger T, Diaz-Manera J, van der Ploeg AT, van der Beek NAME. Real-world evidence for Pompe disease remains fragmented. Comment on "A rare partnership: patient community and industry collaboration to shape the impact of real-world evidence on the rare disease ecosystem" by Klein et al. Orphanet J Rare Dis. 2025 Feb 14;20(1):74. doi: 10.1186/s13023-025-03552-3.

21. Porcino M, Musumeci O, Usbergo C, Pugliese A, Arena IG, Rodolico C, Schoser B, Toscano A. Management of presymptomatic juvenile patients with late-onset Pompe disease (LOPD). Neuromuscul Disord. 2025 Feb;47:105277. doi: 10.1016/j.nmd.2025.105277.

22. Jennings K, Lindquist D, Poonia A, Schoser B, Schneider-Gold C, Timchenko NA, Timchenko L. The role of CNBP in brain atrophy and its targeting in myotonic dystrophy type 2. Hum Mol Genet. 2025 Mar 7;34(6):512-522. doi: 10.1093/hmg/ddaf002.

23. Schoser B, Attarian S, Graham R, Holdbrook F, Goldman M, Díaz-Manera J; ATB200-03 study group. Challenges in multinational rare disease clinical studies during COVID-19: regulatory assessment of cipaglucosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease. J Neurol. 2025 Jan 7;272(1):103. doi: 10.1007/s00415-024-12843-x.

24. Schoser B. Neglected outcomes of cerebrovascular disorders in neuromuscular diseases. Eur J Neurol. 2025 Jan;32(1):e16569. doi: 10.1111/ene.

25. Kishnani PS, Boentert M, Wenninger S, Berger KI, Msihid J, O'Callaghan L, Essadi-Addou R, Gallego V, Rawat NS, Huynh-Ba O, Diaz-Manera J. Efficacy of Switching Therapy From Alglucosidase Alfa to Avalglucosidase Alfa on Respiratory Function in Participants With Late-Onset Pompe Disease: A Post Hoc Analysis From the COMET Trial. JIMD Rep. 2025 Aug 12;66(5):e70033. doi: 10.1002/jmd2.70033. PMID: 40799512; PMCID: PMC12343052. IF 1.980

Publikationen der Arbeitsgruppe Walter

1. Fernández-Eulate G, Gitiaux C, Thiele S, Jungbluth H, Potulska-Chromik A, Marini-Bettolo C, Davion JB, Morís G, Gallardo E, Olivé M, de la Hoz CPF, Audic F, Isapof A, Walter MC, Angelini C, Bertini E, Schara-Schmidt U, Claeys KG, Dohrn MF, Dembele M, Fer F, Brochier G, Evangelista T, Kostera-Pruszczyk A, Attarian S, Straub V, Dominguez-

Gonzalez C, Vissing J, Richard P, Metay C, Khraiche D, Wahbi K, Stojkovic T. Disease spectrum and long-term prognosis of patients with BAG3-associated neuromuscular diseases in Europe. Brain. 2025 Jun 10:awaf223. doi: 10.1093/brain/awaf223. Epub ahead of print. PMID: 40493734.

2. Walter MC, Günther B, Astrid B, Marcus D, René G, Miriam H, Andreas H, Christoph K, Janbernd K, Hanns L, Wolfgang L, Wolfgang MF, Sabine RS, Ulrike SS, Simone T, Zeljko U, Katharina V, Markus W, Tim H. State of the art: Pregnancy in spinal muscular atrophy in the treatment era. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370414. doi: 10.1177/22143602251370414. Epub ahead of print. PMID: 40938644.

3. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R,Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577. Epub ahead of print. PMID: 40938628.

4. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. Measuring health-related quality of life in spinal muscular atrophy - Lessons learned from a Nationwide registry study in Germany. J Neurol Sci. 2025 Sep 25;478:123704. doi: 10.1016/j.jns.2025.123704. Epub ahead of print. PMID: 41045712.

5. White Z, Rufibach L, Dressman HG, Hilsden H, Cox D, Spuler S, Day JW, Jones KJ, Bharucha-Goebel DX, Salort-Campana E, Pestronk A, Walter MC, Paradas C, Stojkovic T, Mori-Yoshimura M, Bravver E, Diaz-Manera J, Pegoraro E, Mendell JR; Jain COS Consortium; Straub V, Bernatchez P. High-Density Lipoprotein-Associated Cholesterol Abnormalities in a Clinical Outcomes Study of Dysferlin-Deficient Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type R2. J Cachexia Sarcopenia Muscle. 2025 Aug;16(4):e70042. doi: 10.1002/jcsm.70042. PMID: 40814795; PMCID: PMC12355193.

6. Bolano-Diaz CF, Reyngoudt H, Wilson IJ, James MK, Smith FE, Caldas de Almeida Araujo E, Gordish-Dressman H, Hilsden H, Rufibach LE, Wallace D, Ward L, Stramare R, Rampado A, Smith M, Boisserie JM, Le Louer J, Foster S, Peduto A, Sato N, Tamaru T, Sawyer AM, Day JW, Jones KJ, Walter MC, Stojkovic T, Mori- Yoshimura M, Mendell JR, Pegoraro E, Straub V, Blamire AM, Carlier P, Diaz- Manera J; Jain COS Consortium. Modeling of Dysferlinopathy (LGMDR2) Progression: A Longitudinal Fat Fraction Analysis. Neurol Genet. 2025 Jul 29;11(4):e200283. doi: 10.1212/NXG.0000000000200283. PMID: 40740171; PMCID: PMC12310143.

7. Blasi M, Hristov H, Stöckl JB, Kraetzl M, Fiedler S, Kemter E, Kurome M, Kessler B, Cambra JM, Zakhartchenko V, Walter MC, Kupatt C, Klymiuk N, Fröhlich T, Blutke A, Stirm M, Jaudas F, Wolf E. Reduced Muscle Force in Dystrophic DMDΔ52 Pigs Is Incompletely Restored by Systemic Transcript Reframing (DMDΔ51-52). J Cachexia Sarcopenia Muscle. 2025;16(5):e70084. doi: 10.1002/jcsm.70084. PMID: 41030228; PMCID: PMC12485293.

8. Hiebeler M, Thiele S, Walter MC. Successful pregnancy of an SMA type 3 sitter on Nusinersen therapy - a case report. BMC Neurol. 2025 Jan 4;25(1):8. doi: 10.1186/s12883-024-04005-3. PMID: 39755602; PMCID: PMC11699715.

9. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. Agreement Between Child Self- and Parent Proxy-Reports of Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy: Preliminary Insights from a Nationwide Patient Registry in Germany. Patient Relat Outcome Meas. 2025 Jun 27;16:93-103. doi: 10.2147/PROM.S517362. PMID: 40600202; PMCID: PMC12212432.

Publikationen der Arbeitsgruppe Lingor TUM Klinikum rechts der Isar

1. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, Rödiger A, Smesny U, Steinbach R, Ilse B, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P, Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932. Online ahead of print. PMID: 40932199 Free article.

2. Identification and validation of a tear fluid-derived protein biomarker signature in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Scholl LS, Demleitner AF, Riedel J, Adachi S, Neuenroth L, Meijs C, Tzeplaeff L, Caldi Gomes L, Galhoz A, Cordts I, Lenz C, Menden M, Lingor P. Acta Neuropathol Commun. 2025 Sep 2;13(1):187. doi: 10.1186/s40478-025-02109-6.PMID: 40898360 Free PMC article.

3. Identification of a presymptomatic and early disease signature for amyotrophic lateral sclerosis (ALS): protocol of the premodiALS study. Tzeplaeff L, Galhoz A, Meijs C, Caldi Gomes L, Kovac A, Menzel A, Değirmenci H, Alaamel A, Kaya HC, Çelik AG, Dinçer S, Korucuk M, Karaüzüm SB, Bayraktar E, Çiftçi V, Bilge U, Koç F, Demleitner AF, Buchberger A, von Heynitz R, Gmeiner V, Knellwolf C, Mouzouri M, Wuu J, Başak AN, Andersen PM, Kohlmayer F, Ashton NJ, Kuban W, Lenz C, Rogers ML, Zilka N, Corcia P, Lerner Y, Weber M, Turcanova Koprusakova M, Uysal H, Benatar M, Menden MP, Lingor P. Neurol Res Pract. 2025 Aug 19;7(1):56. doi: 10.1186/s42466-025-00417-9. PMID: 40830802 Free PMC article.

4. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi: 10.1002/ana.70025. Online ahead of print. PMID: 40781905

5. Identification of a presymptomatic and early disease signature for Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): protocol of the premodiALS study. Tzeplaeff L, Galhoz A, Meijs C, Gomes LC, Kovac A, Menzel A, Değirmenci H, Alaamel A, Kaya HC, Çelik AG, Dinçer S, Korucuk M, Karaüzüm SB, Bayraktar E, Çiftçi V, Bilge U, Koç F, Demleitner AF, Buchberger A, von Heynitz R, Gmeiner V, Knellwolf C, Mouzouri M, Wuu J, Başak AN, Andersen PM, Kohlmayer F, Ashton NJ, Kuban W, Lenz C, Rogers ML, Zilka N, Corcia P, Lerner Y, Weber M, Koprusakova MT, Uysal H, Benatar M, Menden MP, Lingor P.medRxiv [Preprint]. 2025 May 27:2025.05.27.25328387. doi: 10.1101/2025.05.27.25328387. Update in: Neurol Res Pract. 2025 Aug 19;7(1):56. doi: 10.1186/s42466-025-00417-9. PMID: 40492096 Free PMC article. Preprint.

6. "The DESCRIBE-ALS-FTD study: a prospective multicenter observational study of the ALS-FTD spectrum".

Hermann A, Prudlo J, Kasper E, Synofzik M, Peters O, Priller J, Dinter E, Wiltfang J, Zerr I, Flöel A, Bürger K, Höglinger GU, Levin J, Düzel E, Teipel S, Beichert L, Brosseron F, Wagner M, Frommann I, Ramirez A, Yakupov R, Schmid M, Lingor P, Haass C; DESCRIBE-ALS and DESCRIBE-FTD consortium; Spottke A, Günther R, Weydt P, Neumann M, Schneider A. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Nov;26(7-8):720-728. doi: 10.1080/21678421.2025.2509617. Epub 2025 Jun 9. PMID: 40488385 Free article.

7. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w. PMID: 40289140 Free PMC article.

8. Editorial: Innovative approaches to catalyze preclinical and clinical research on amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and related disorders. Burg T, Tzeplaeff L, Cassel R, Lingor P. Front Neurosci. 2025 Mar 18;19:1582539. doi: 10.3389/fnins.2025.1582539. eCollection 2025. PMID: 40171534 Free PMC article. No abstract available.

9. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, GüNTHER R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22. PMID: 39985291 Free article.

10. A comprehensive scoping review of methodological approaches and clinical applications of tear fluid biomarkers. Gijs M, van de Sande N, Bonnet C, Schmeetz J, Fernandes R, Travé-Huarte S, Huertas-Bello M, Bo Chiang JC, Boychev N, Sharma S; Tear Research Network Scoping Review taskforce. Prog Retin Eye Res. 2025 May;106:101338. doi: 10.1016/j.preteyeres.2025.101338. Epub 2025 Feb 13. PMID: 39954936 Free article.

11. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Neurology. 2025 Mar 11;104(5):e213371. doi: 10.1212/WNL.0000000000213371. Epub 2025 Feb 13.PMID: 39946662 Free PMC article.

12. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y. PMID: 39910638 Free PMC article.

14. A dataset profiling the multiomic landscape of the prefrontal cortex in amyotrophic lateral sclerosis. Hausmann F, Caldi Gomes L, Hänzelmann S, Khatri R, Oller S, Gebelin M, Parvaz M, Tzeplaeff L, Pasetto L, Zhou Q, Zelina P, Edbauer D, Pasterkamp RJ, Rehrauer H, Schlapbach R, Carapito C, Bonetto V, Bonn S, Lingor P. Gigascience. 2024 Jan

2;13:giae100. doi: 10.1093/gigascience/giae100. PMID: 39693632 Free PMC article.

15. 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 Free PMC article.

Neuromuskuläres Zentrum Berlin

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

Stellvertretender Sprecher NMZ:
Prof. 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 neuropädiatrischen neuromuskulären Erkrankungen diagnostiziert, Schwerpunkt DMD, CMS, MG, Myopathien, HMSN. Es ist ein Zentrum für die Therapie der Spinalen Muskelatrophie (u.a. Behandlung von Patienten aus dem Neugeborenenscreening, alle Therapieformen).

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

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

Netzwerkbeteiligungen

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

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- SMArtCARE-Registerstudie inklusive Anwendungsbegleitende Datenerhebung für Zolgensma und Risdiplam
- 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 nichtgehfähigen Kindern und Jugendlichen mit DMD)

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband und/oder den Diagnosegruppen

Patientenlotsen-Projekt (Stelle ausgeschrieben)

Publikationen

1. Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, Hagen MV, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, Moers AV, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C,

Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J**, Ziegler A** and INTEGRATE ATMP study group. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland – part I – systematic literature review and existing evidence. Journal of Neuromuscular Diseases – in Press

2. Körtvelyessy R, Arslan B, Nietiet J, Leithner C, Hühnchen P, Böhmerle W, Endres M, Ploner CJ, Audebert H, Hahn K, Meyer T, Lüschow A, Weiss C, Biztan LV, Spethmann S, Graw AJ, Unterwalder N, Meisel C, Ashton NJ, Blennow K, Zetterberg H, Göschel L.
The expanding clinical utility of blood neurofilament light chain (bNfL): a multi-disciplinary diagnostic tool. Journal of the Neurological Sciences. 2025 Nov; 123669 DOI: 10.1016/j.jns.2025.123669

3. Vu-Han, T.L., Weiß, C., Köhli, P., Schönnagel, L., Perka, C., Pumberger, M.
Scoliosis development in 5q-spinal muscular atrophy under disease modifying therapies.
Eur Spine J.;34:546-55. 2025 DOI: 10.1007/s00586-024-08586-y

4. Lieske VAN DER STAM, Katrin DROSSEL, Joanna SCHNEIDER, Angela M. KAINDL
Innovative controlled dynamic stretching orthotics for easy everyday use in children and adolescents. Minerva Pediatrics 2025 Oct 02 DOI: 10.23736/S2724-5276.25.07515-9

Fachgebiet und Standort
Fachgebiet Neurologie

Campus Charité Buch
Lindenberger Weg 80, 10627 Berlin
myologie@charite.de
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 Konsultatio

Netzwerkbeteiligungen

- 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 2I (LGMD2I) (NCT05775848)
- Entwicklung eines standardisierten Informationsmodells für neuromuskuläre Erkrankungen (IIT, Sponsor BIH), Finanzierung durch Screen4Care EU Projekt (Arbeitspaket 4 – Leitung PD Dr. Zschüntzsch, UMG Göttingen)

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 Patientinnen und Patienten 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 unser Patientinnen und Patienten stationär auf unsere neurologischen Normalstationen am Campus Mitte und Steglitz aufgenommen werden.

Klinische Schwerpunkte der Muskelsprechstunde 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 sämtlicher Formen der von Myositiden. 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), Institut de Myologie Paris, Salpetriere T Evengelista, O. Benveniste / Y. Allenbach NIH Andrew Mammen / Iago Pinal Fernadez, John Walton Centre Newcastle, Volker Straub/ Jordi Diaz Manera.

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 Hämatoonkologie 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 Amyloidosezentrum 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 Schwerpunk 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

- Myositis Centre (MyCCB)
- 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, Mi: 12 Uhr
  Kontakt: Prof. W. Stenzel werner.stenzel@charite.de
- Amyloidose Fallkonferenz
  wöchentlich Mi:15 Uhr
  (interdisziplinär Neurologie, Kardiologie, Nephrologie, Hämatologie, Gastroenterologie, Nuklearmedizin, Radiologie)
  Kontakt: PD Dr. K. Hahn katrin.hahn@charite.de
- Fabry Fallkonferenz
  erster Mittwoch im Monat, 16 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 statt (Übersicht unter https://medpoint-gmbh.de)

Netzwerkbeteiligungen

- Myositisnetz (DGM)
- LGMD-Diagnosegruppe (DGM)
- HMSN-Diagnosegruppe (DGM)
- Europäische CMT Federation (ECMTF)
- European CMT Research Association (ECRA)
- ERN-NMD
- ERN Muscle pathology core group (Stenzel, Goebel)
- International Societay of Amyloidosis (ISA)
- Deutsche Gesellschaft für Amyloidkrankheiten (DGKN)
- 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-center.charite.de/forschung

Publikationen NPath (Auswahl)

1. Identification of a distinctive gene signature associated with disease activity in granulomatous myositis. Pinal-Fernandez I, Ruffer N, Casal-Dominguez M, Pak K, Kleefeld F, Preusse C, Kirou RA, Kinder TB, Del Orso S, Naz F, Islam S, Gutierrez-Cruz G, Milone M, Selva-O'Callaghan A, Milisenda JC, Schneider U, Liewluck T, Stenzel W, Mammen AL. Rheumatology (Oxford). 2025 Oct 22:keaf543. doi: 10.1093/rheumatology/keaf543.

2. Complement profiling of sural nerves in chronic-inflammatory demyelinating polyneuropathy. Stascheit F, Roos A, Schroeter CB, Thomas JK, Hahn K, Preßler H, Hentschel A, Schlotter-Weigel B, Schoser B, Ruck T, Meisel A, Stenzel W, Preusse C. Acta Neuropathol. 2025 Sep 19;150(1):32.

3. Neurofilament light chain as a marker of peripheral nerve damage in vasculitic neuropathy? A cross-compartmental correlation analysis in patients undergoing nerve biopsy. Streit S, Meinhardt J, Gimber N, Kestenbach J, Siewert C, Schmoranzer J, Meisel C, Ruprecht K, Heppner FL, Körtvélyessy P, Stenzel W. Brain Pathol. 2025 Sep 11:e70038.

4. Myopathology and Immune Profile of Granulomatous Myositis in Sarcoid Myopathy. Ruffer N, Pinal-Fernandez I, Kleefeld F, Holzer MT, Goebel HH, Schänzer A, Casal-Dominguez M, Kötter I, Görl N, Masuhr F, Alten R, Braasch E, Grüger A, Müller J, Lempert T, Krause A, Huber TB, Liewluck T, Mammen AL, Stenzel W, Preusse C, Schneider U, Krusche M. Neuropathol Appl Neurobiol. 2025 Oct;51(5)

5. Valosin-Containing Protein Multisystem Proteinopathy and Myopathology.
Stenzel W, Goebel HH. Neurol Genet. 2025 Jul 16;11(4):e200290.

6. 3D Electron Microscopic Visualization of Nemaline Rods in a Case of Congenital Myopathy.
Dittmayer C, Goebel HH, Weiß C, Schuelke M, Stenzel W. Neurology. 2025 Jun;104(11):e213683.

7. Mitochondrial damage is associated with an early immune response in inclusion body myositis. Kleefeld F, Cross E, Lagos D, Walli S, Schoser B, Hentschel A, Ruck T, Nelke C, Hahn K, Hathazi D, Mammen AL, Casal-Dominguez M, Gut M, Gut IG, Heath S, Schänzer A, Goebel HH, Pinal-Fernandez I, Roos A, Preuße C, Stenzel W, Horvath R. Brain. 2025 Sep 3;148(9):3199-3214.

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

Fachgebiet und Standort
Fachgebiet Neuropädiatrie

DRK Klinken Berlin Westend, Kinderklinik
Sozialpädiatrisches Zentrum
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin
a.moers@drk-kliniken-berlin.de
www.drk-kliniken-berlin.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Diagnose und Therapie sämtlicher neuropädiatrischer neuromuskulärer Erkrankungen
- Standort Westend: Radiologie, Kardiologie, Intensivmedizin, Humangenetik
- Orthopädie: Charité und Helios Klinikum Emil-von-Behring
- Pneumologie und Beatmunngsmedizin: 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 Universitätem 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

Netzwerkbeteiligungen

- SMArtCARE
- MD-NET

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- SMArtCARE
- INTEGRATE
- Einzelprojekte mit dem Institut für Neuropathologie 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

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Kardiologie
Leiterin Professor Jeanette Schulz-Menger
Campus Charité Buch
Lindenberger Weg 80, 13125 Berlin
hochschulambulanz-buch@charite.de
https://kardio-cbb.charite.de

Allgemeine Beschreibung: Struktur und beteiligte Institutionen

Unsere Hochschulambulanz für Kardiologie in der Charité Campus Buch/ECRC bietet eine spezialisierte und detaillierte Diagnostik und Betreuung für Patientinnen und Patienten mit primären und sekundären Kardiomyopathien (Herzmuskelerkrankungen) und kardialer Beteiligung bei seltenen/systemischen Krankheiten.

Die HSA ist Teil des Experimental und Clinical Research Center (ECRC), einer gemeinsamen Einrichtung der Charité und des Max Delbrück Centers.

Wir bieten eine medizinische Versorgung nach dem neuesten Stand der Wissenschaft und gemäß den aktuellen Leitlinien. Darüber hinaus erfolgt klinische Forschung mit dem Hauptschwerpunkt Herz-Magnetresonanztomographie (Herz-MRT).

Klinische Schwerpunkte

- Kardiale Beteiligung bei Muskeldystrophien und anderen neuromuskulären hereditären Erkrankungen. In dieser Patientengruppe die kardiovaskuläre Manifestation führt in bis zu 90 %, zu strukturellen und funktionellen Störungen des

Herzens. Diese können sich auch durch Leitungsstörungen und hochgradigen Arrhythmien manifestieren
- Kardiale Beteiligung bei Speichererkrankungen
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- Arrhythmogene Kardiomyopathie (ARVC)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- Myokarditis / Perikarditis
- Kardiale Beteiligung bei (entzündlichen) Systemerkrankungen

Unsere Hochschulambulanz für Kardiologie ist für die fachbezogenen genetischen Beratung und Diagnostik (GEKO) zertifiziert (Dr. Edyta Blaszczyk).

Die Sprechstunden finden von Montag und Freitag statt. Zusätzlich bietet die Ambulanz Spätsprechstunden an dem ersten Donnerstag des Monats und nach Vereinbarrung Videosprechstunden sowie telefonische Beratung. Neuvorstellungen – immer vor Ort.

Publikationen

1. Jeanette Schulz-Menger, Valentino Collini, Jan Gröschel, Yehuda Adler, Antonio Brucato, Vanessa Christian, Vanessa M Ferreira, Estelle Gandjbakhch, Bettina Heidecker, Mathieu Kerneis, Allan L Klein, Karin Klingel, George Lazaros, Roberto Lorusso, Elena G Nesukay, Kazem Rahimi, Arsen D Ristić, Marcin Rucinski, Leyla Elif Sade, Hannah Schaubroeck, Anne Grete Semb, Gianfranco Sinagra, Jens Jakob Thune, Massimo Imazio, the ESC Scientific Document Group , 2025 ESC Guidelines for the management of myocarditis and pericarditis: Developed by the task force for the management of myocarditis and pericarditis of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC) and the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), European Heart Journal, Volume 46, Issue 40, 21 October 2025, Pages 3952–4041, https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaf192

Neuromuskuläres Zentrum Brandenburg

Sprecher NMZ:
Dr. Albert Grüger
Klinik für Neurologie mit Krankenhausambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen
GLG Martin Gropius Krankenhaus
Oderberger Straße 8, 16225 Eberswalde

Stellvertretender Sprecher NMZ:
Prof. Dr. Jens Schmidt
Abteilung für Neurologie und Schmerztherapie
Immanuel Universitätsklinik Rüdersdorf
Medizinische Hochschule Brandenburg
Seebad 82/83, 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 2025 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 Teilnehmerinnen und Teilnehmer des eigenen neuromuskulären Zentrums ebenso wie von externen Referentinnen und Referenten 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.

Am Standort Rüdersdorf wurde eine ALS-Ambulanz eingerichtet, die von Dr. Andreas Funke geleitet wird. Die Sprechstunde wird regulär über die Patientenlotsin kontaktiert.

Es haben im Rahmen der universitär-neurologischen Fortbildungsveranstaltung der MHB mehrere Vorträge zu neuromuskulären Erkrankungen stattgefunden wie z.B. zur Myasthenia gravis, Myositis und CIDP. Mehrere Referentinnen und Referenten des NMZ Brandenburg haben darüber hinaus an verschiedenen ärztlichen Fortbildungsveranstaltungen und Beiträgen zu Qualitätszirkeln aktiv mitgewirkt, u. a. zu Polyneuropathien, Myasthenia gravis, CIDP und Myositis. Hierbei wurden insbesondere auch Beiträge für die DGM und andere Patientenselbsthilfegruppen referiert.

In Brandenburg an der Havel hat Frau Dr. Hofmann-Shen an das Universitätsklinikum Brandenburg/Havel gewechselt, sie führt dort die Versorgung neuromuskulär Erkrankter mit dem Team der Hochschulklinik fort.

Neu dazugekommen ist das neuromuskuläre Team für erwachsene Patientinnen und Patienten an der Medizinischen Universität Lausitz – Carl Thiem unter der Leitung des Oberarztes Robert Handreka. Dadurch wird die Transition von PatientInnen aus dem SPZ ermöglicht, und der Standort trägt wesentlich zur flächendeckenden Versorgung neuromuskulär Erkrankter im Land Brandenburg bei.

Die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Neuromuskulären Erkrankungen erfolgt unverändert durch Fachärztinnen und Fachärzten mit Schwerpunkt Kinderneurologie und über multiprofessionelle Versorgungsangebote der vier sozialpädiatrischen Zentren im Land Brandenburg. In Potsdam bietet die Klinik für Neuro- und Sozialpädiatrie ein Angebot aus einer Hand. Sie versorgen mit einem multiprofessionellen Team aus zwölf Berufsgruppen Patienten ambulant im Sozialpädiatrischen Zentrum, tagesstationär in der Tagesklinik Neuropädiatrie und stationär in der Kinderklinik. Sie bieten Entwicklungsdiagnostik, medizinische Abklärung und umfassende Beratung an. Hilfsmittelversorgung und psychologische Diagnostik und Begleitung runden unser Angebot ab. Bei speziellen Fragestellungen, z. B. Gentherapie arbeiten sie eng mit dem neuromuskulären Zentrum der Charité zusammen.

In allen vier SPZ des Landes 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 Wetzer), 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.

Forschungsergebnisse

Wissenschaftlich konnte mit einer doppelt transgenen Maus, die eine Defizienz für das Autophagie-Molekül Atg 5 aufweist, zusammen mit einer Überexpression von

Lymphotoxin α und β ein neues Modell für eine chronische Muskelentzündung wie bei der Einschlusskörpermyositis (IBM) geschaffen werden [Bremer et al., BRAIN 2025]. Hierbei zeigte sich, dass die Mäuse in der automatisierten Laufradtestung eine Muskelschwäche aufwiesen und dass mittels PCR, Immunhistologie und weiteren relevanten neuroimmunologischen Techniken demonstriert werden konnte, dass eine Entzündung im Muskel mit einem Zellstress, vakuolärer Degeneration und mitochondrialen Schädigungszeichen assoziiert ist. Eine Behandlung mit Lymphozytendepletion war unzureichend effektiv, um die Erkrankung wirkungsvoll zu behandeln. Es wird erwartet, dass das Modell relevant sein wird bei der zukünftigen Entwicklung zielgerichteter Therapien für die IBM.

Publikationen

1. Bremer J, Nagel J, Zschüntzsch J, Zajt KK, Palaz T, Blank T, Ikis A, Fischer LA, Sensmeyer ASM, Wiechers L, Reichelt JJ, Hofmann KP, Wolf MJ, Leuchtenberger C, Tripathi P, Einer C, Zischka H, Rothermel U, Eck AL, Reimann R, Kana V, Rushing E, Aguzzi A, Prinz M, Liebetanz D, Odoardi F, Kuo CC, Weis J, Kraft F, Schmidt J*, Heikenwälder M*. Mutual reinforcement of lymphotoxin-driven myositis and impaired autophagy in murine muscle. Brain. 2025 Aug 25:awaf260. doi: 10.1093/brain/awaf260. Epub ahead of print. PMID: 40853947. (*gleichberechtigte Seniorautoren)

2. Raaphorst J, van der Kooi AJ, Mecoli CA, Weihl CC, Tas SW, Schmidt J, de Visser M. Advances in the classification and management of idiopathic inflammatory myopathies. Lancet Neurol. 2025 Sep;24(9):776-788. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00233-9. Erratum in: Lancet Neurol. 2025 Oct;24(10):e12. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00320-5. PMID: 40818476.

3. Pasnoor M, Anderson-Smits C, Levine T, Bril V, Solano JM, Rejdak K, Gamez J, Chroni E, Casasnovas C, Marchioni E, Siciliano G, Cocito D, Sivakumar K, Rivero A, Duff K, Greco E, Corbo M, Hasan S, Dori A, Schmidt J, Wood J, Li Z, Ay H. The Results of ADVANCE-CIDP IVIG Trial: Intravenous Immunoglobulin 10% Therapy With GAMMAGARD LIQUID/Kiovig for Treatment of Relapse in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy. Eur J Neurol. 2025 Apr;32(4):e70110. doi: 10.1111/ene.70110. PMID: 40247653; PMCID: PMC12006664.

4. Zanframundo G, Dourado E, Bauer-Ventura I, Faghihi-Kashani S, Yoshida A, Loganathan A, Rivero-Gallegos D, Lim D, Bozán F, Sambataro G, Bae SS, Yamano Y, Bonella F, Corte TJ, Doyle TJ, Fiorentino D, Gonzalez-Gay MA, Hudson M, Kuwana M, Lundberg IE, Mammen A, McHugh N, Miller FW, Montecucco C, Oddis CV, Rojas-Serrano J, Schmidt J, Selva-O'Callaghan A, Werth VP, Hansen P, Rozza D, Scirè CA, Sakellariou G, Kaneko Y, Triantafyllias K, Castañeda S, Alberti ML, Merino MGG, Fiehn C, Molad Y, Govoni M, Nakashima R, Alpsoy E, Giannini M, Chinoy H, Gallay L, Ebstein E, Campagne J, Saraiva AP, Conticini E, Sebastiani GD, Nuño-Nuño L, Scarpato S, Schiopu E, Parker M, Limonta M; CLASS project participating investigators; Cavagna L, Aggarwal R. The role of multicriteria decision analysis in the development of candidate classification criteria for antisynthetase syndrome: analysis from the CLASS project. Ann Rheum Dis. 2025 Jul;84(7):1207-1220. doi: 10.1016/j.ard.2025.01.050. Epub 2025 Mar 18. PMID: 40107904.

5. Badrising UA, Henderson R, Reddel S, Corbett A, Liang C, Reardon K, Ghaoui R, Bulsara M, Brady S, Brusch A, Chan D, Coudert JD, Fairchild T, Jain G, Kiernan MC, Leonard D, Lloyd T, Fattorini F, Conticini E, Dourado E, Bottazzi F, Bruno L, Diomedi M,

Schmidt J, Carli L, Cavagna L, Barsotti S. Idiopathic inflammatory myopathies: one year in review 2024. Clin Exp Rheumatol. 2025 Feb;43(2):167-177. doi: 10.55563/clinexprheumatol/yizkja. Epub 2025 Feb 26. PMID: 40018744.

6. Fattorini F, Conticini E, Dourado E, Bottazzi F, Bruno L, Diomedi M, Schmidt J, Carli L, Cavagna L, Barsotti S. Idiopathic inflammatory myopathies: one year in review 2024. Clin Exp Rheumatol. 2025 Feb;43(2):167-177. doi: 10.55563/clinexprheumatol/yizkja. Epub 2025 Feb 26. PMID: 40018744.

7. Giannini M, Bhai S, Boyer O, Cheng K, Johari M, Korsten P, Lilleker JB, Saygin D, Schlüter S, van der Kooi AJ, Schmidt J; International Myositis Society (iMyoS). The classification of myositis: setting the stage for a universal terminology. Clin Exp Rheumatol. 2025 Feb;43(2):178-183. doi: 10.55563/clinexprheumatol/s80tkm. Epub 2025 Feb 5. PMID: 39932802.

8. Hauke M, Kamiya M, Weihl CC, Schmidt J. Disease models of myositis: overview of cell culture and rodent systems. Clin Exp Rheumatol. 2025 Feb;43(2):345-353. doi: 10.55563/clinexprheumatol/4yp71i. Epub 2025 Feb 3. PMID: 39907590.

9. Faghihi-Kashani S, Yoshida A, Bozan F, Zanframundo G, Rozza D, Loganathan A, Dourado E, Sambataro G, Bauer-Ventura I, Bae SS, Lim D, Rivero-Gallegos D, 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, Perez Roman DI, 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, Schiffenbauer A, Rider LG, Campanilho-Marques R, Marts L, Bravi E, Gunawardena H, Aggarwal R, Cavagna L; Classification Criteria for Anti-Synthetase Syndrome Project participating investigators. Clinical Characteristics of Anti-Synthetase Syndrome: Analysis From the Classification Criteria for Anti-Synthetase Syndrome Project. Arthritis Rheumatol. 2025 Apr;77(4):477-489. doi: 10.1002/art.43038. Epub 2024 Dec 17. PMID: 39467037; PMCID: PMC11936500.

10. Funke, A Neue Therapieoptionen bei neuromuskulären Erkrankungen – Teil 1. Klinische Neurophysiologie 2025; 56(04): 279-281
DOI: 10.1055/a-2482-5625

11. Funke, A Demyelinisierend oder axonal – eine einfache Frage oder ein schwieriges Problem? Klinische Neurophysiologie 2025; 56(02): 117-119
DOI: 10.1055/a-2444-4629

12. Ruffer N, Pinal-Fernandez I, Kleefeld F, Holzer MT, Goebel HH, Schänzer A, Casal-Dominguez M, Kötter I, Görl N, Masuhr F, Alten R, Braasch E, Grüger A, Müller J, Lempert T, Krause A, Huber TB, Liewluck T, Mammen AL, Stenzel W, Preusse C, Schneider U, Krusche M. Myopathology and Immune Profile of Granulomatous Myositis in Sarcoid Myopathy. Neuropathol Appl Neurobiol. 2025 Oct;51(5):e70040. doi: 10.1111/nan.70040. PMID: 40928208; PMCID: PMC12421948.

Neuromuskuläres Zentrum Dresden

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

Sächsisches Krankenhaus Arnsdorf
Klinik für Neurologie
Hufelandstraße 15, 01477 Arnsdorf

Stellvertreterin NMZ:
Dr. med. Ulrike Reuner
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
Klinik und Poliklinik für Neurologie
DINZ / Haus 27
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
T 0351 4583565
kontakt@neuro.med.tu-dresden.de
www.neuro.med.tu-dresden

Kooperierende Kliniken, Institute und Zentren am UniversitätsNeuroMuskuläresCentrum Dresden (UNMC)

www.ukdd.de/unmc
Leiter: Dr. med. Jochen Schäfer
Stellvertretende Leiterin:
Prof. Dr. med. Maja von der Hagen

- Klinik und Poliklinik für Neurologie
- Abteilung Neuropädiatrie und
- Integriertes Sozialpädiatrisches Zentrum, iSPZ
- Sächsisches Kinderpalliativzentrum, SKPZ
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- UniversitätsCentrum für Orthopädie, Unfall- & Plastische Chirurgie
- Medizinische Kliniken und Polikliniken am UKD mit den Arbeitsbereichen Kardiologie / 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 Neuromuskulären Zentrum Dresden

Auch im Jahr 2025 haben am Dresdner Neuromuskulären Zentrum der DGM mehrere Kliniken, Abteilungen, Institute und Zentren in bewährter Weise zusammengearbeitet, um Patientinnen und Patienten sowie Ratsuchende mit Erkrankungen der Muskulatur und des peripheren Nervensystems fach- und berufsgruppenübergreifend zu betreuen. Mitte 2025 ist der Standort Arnsdorf (Klinik und Ambulanzen für Neurologie am Sächsischen Krankenhaus Arnsdorf) als Teil des Neuromuskulären Zentrum der DGM Dresden hinzugekommen. Die Neurologien beider Standorte sind in einer Ambulanten Spezialfachärztliche Versorgung (ASV) – Struktur verbunden.

Seit Anfang 2022 sind die Hochschulambulanzen, die neuromuskuläre Patienten

betreuen im UniversitätsNeuromuskulären Centrum (UNMC) integriert. Das UNMC umfasst die Abteilungen: Neurologie, 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 Außendarstellung des Zentrums hilfreich (www.ukdd.de/unmc).

Fort- und Weiterbildung, Teilnahme an Kongressen und weiteren Veranstaltungen

Die Mitglieder des UNMC boten in verschiedenen Fortbildungen (webbasiert und Präzenzformate) 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 2025 auf den MND-Net-Meetings, dem 98. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN), dem 27. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke und der 50. Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP e. V.) in Bern 2025 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 acht Wochen statt. Myo- und neuropathologische Fallkonferenzen des UNMC, die fach- und berufsgruppenübergreifend offen waren, konnten 2025 in größeren Intervallen realisiert werden.

Auch im Jahr 2025 waren Frau Dr. Ulrike Reuner, Frau Prof. Dr. Maja von der Hagen und Herr Prof. Dr. Jürgen Dinger regelmäßig als Dozenten für den Bereich Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter 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, Wahlfächer: Clinical science (Spinale Muskelatrophie) und Seltene Erkrankungen) sind „Neuromuskuläre Themen“ sowohl in der Neurologie als auch in der Neuropädiatrie fest verankert. Sowohl in der Klinik für Neurologie als auch der Abteilung Neuropädiatrie werden medizinische Promotionen betreut und abgeschlossen, die sich mit Aspekten der Versorgung und Therapie von neuromuskulären Erkrankungen beschäftigen.

Das UNMC Dresden ist B-Zentrum des Innovationsfondprojektes B(e) NAMSE – Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre und altersübergreifende Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster. Bundesländer: Bayern, Nordrhein-Westfalen, Sachsen. Laufzeit: 1/2025 bis 6/2028, Förderkennzeichen: 01NVF23103
https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/b-e-namse.627

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

Universitätsambulanz für Myo- und Neuropathien

Leiter: Dr. J. Schäfer

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 künftig durch Erweiterung des diagnostischen Angebots (Exom, Genom) am Institut für Humangenetik des Uniklinikums Dresden 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.

Die Ambulanz wird ab 2026 als Studienzentrum an der MyCLAD-Studie (therapierefraktäre 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 Homeservice (z. B. Alglucosidase, Ravulizumab) umgestellt wird. Des Weiteren erfolgt im Muskelzentrum die gentherapeutische Behandlung von Patienten mit Mutationen im Transthyretin-Gen.

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).

Universitätsambulanz für myasthene Syndrome und Mb. Wilson

Leitung: Dr. U. Reuner

In der Myasthenieambulanz werden überwiegend Patientinnen und Patienten mit therapieschwierigen bzw. therapierefraktären Verläufen behandelt.

Es werden alle neuen und lang etablierten Therapien beraten und angeboten, die Umsetzung erfolgt über etablierte ambulante Strukturen.

Arbeitsgruppe und Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen

Leiter: PD Dr. R. Günther

www.als-dd.de

Die Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen der Abteilung Neurologie ist Behandlungs- und Beratungszentrum der DGM für erwachsene Patientinnen und Patienten mit 5q-Spinaler Muskelatrophie

(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 Patient:innen 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 durchgeführt, die Analyse ist abgeschlossen. Das Projekt wird erfreulicherweise durch die „Initiative SMA“ gefördert.

Patientinnen und Patienten mit ALS-Erkrankung haben zudem die Möglichkeit an multizentrischen Arzneimittelstudien teilzunehmen. In 2025 wurde die Teilnahme an der Studie LIPCAL-ALS-2 angeboten. Eine Teilnahme an weiteren Arzneimittelstudien wird in 2026 erwartet. 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 Spendenmittelfinanziert, wir freuen uns auch in 2025 wieder von verschiedenen Spendern Unterstützung erhalten zu haben. Im Oktober 2025 fand der diesjährige ALS-Infotag für Patientinnen und Patienten und Angehörige auf dem Klinikgelände des Krankenhaus Arnsdorf statt, unterstützt wurde die Veranstaltung von verschiedenen auf dem Themengebiet der ALS erfahrenden Versorgern und der DGM.

Mit dem Projekt „Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patient:innen 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 wurde 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 wurde übertroffen, wir freuen uns über und bedanken uns für die starke Beteiligung der Kooperationszentren. Erste Ergebnisse werden aktuell für die Publikation vorbereitet.

Neben klinisch-wissenschaftlichen Forschungsbemühungen finden über Kooperationsprojekte experimentelle Untersuchungen an Zellkultur- und Tiermodellen zur Krankheits-modellierung, Beschreibung von Pathomechanismen und Screening von Therapiesubstanzen statt, u. a. in Kooperation mit Arbeitsgruppen des Center for Regenerative Therapies Dresden (CRTD) und DZNE Dresden.

Herr PD Dr. R. Günther ist seit 1.7.2025 als stellvertretender Chefarzt am Sächsischen Krankenhaus Arnsdorf und für die

hier neu etablierte neuromuskuläre Ambulanz als Teil des Muskelzentrum Dresden und der ASV der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikum Dresden, zuständig. Herr Günther ist weiterhin wöchentlich anteilig in der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen Dresden aktiv. Frau Dr. H. Lapp, langjähriges Mitglied der Arbeitsgruppe für Motoneuronerkrankungen Dresden, hat ihre Facharztausbildung abgeschlossen und ist fortan hauptverantwortlich für die Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen in Kooperation mit Herrn Günther.

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 Patient:innen mit Motoneuronerkrankungen. Studienleitung: Universitäts- und Rehabilitationskliniken Ulm und MND-Net-Zentren
- DZNE Describe ALS/FTD: Longitudinale Daten- und Bioprobensammlung von Patient:innen 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

Aktive multizentrische Studien an der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen und Förderungen 2025

LIPCAL-ALS II: multizentrische, randomisierte, Placebo-kontrollierte Studie, in der eine hochkalorische, fett-basierte Nahrungsergänzung bei Patientinnen und Patienten mit ALS untersucht wird

Enge Kooperationen der Universitätsambulanz für Motoneuronerkrankungen

Bestehen mit vielen Zentren des deutschen MND-Netzwerks.

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

Registerstudien pädiatrisch Neuromuskuläre Ambulanz im iSPZ

- SMArtCare: Longitudinale Datensammlung von Patientinnen und Patienten mit Spinaler Muskelatrophie
  Studienleitung: Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin sowie alle SMArtCare-Zentren
- ab 2026 FAIR-DMD Register (F findable, A acessible, I interoperable, Reusable), Standorte in Deutschland und Österreich für Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne

Ein Schwerpunkt in der Arbeit des pädiatrisch-neuromuskulären Zentrums liegt seit 2017 auf dem Einsatz von individualisierten Therapien, 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 z. B. der Hand- und Fingerbeugekraft.

Durch den Einsatz neuer Therapien beschäftigt sich das pädiatrisch-neuromuskuläre Zentrum insbesondere im iSPZ mit möglichen neuen klinischen Merkmalen, Symptomen und Co-Morbiditäten nach Einsatz der Präzisionstherapeutika z. B. der Kognition oder der Sprachentwicklung. Gemeinsam mit dem Sächsischen Kinderpalliativzentrum beschäftigt sich das pädiatrisch-neuromuskuläre Zentrum u.a. im SMAraGD Projekt mit der Entwicklung von Versorgungsalgorithmen ins besondere in der pädiatrischen Palliativversorgung.

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 Therapiepfade und Erstattung, https://integrate-atmp.de/pages/projekt/
  Förderung: Gesamtprojekt wird über vier Jahre ab dem 1.12.2022 aus dem Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) gefördert.
  Konsortialpartner: Konsortialführung durch die Klinik für Hämatologie, Onkologie und Rheumatologie in Kooperation mit dem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinkums Heidelberg (UKHD), Partner acht weitere deutsche Universitätsklinika (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
- Netzwerk Muskeldystrophie (MD-NET), www.md-net.org
  Kooperationspartner: deutschlandweite Arbeitsgemeinschaft, Netzwerkzentrale am Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der Universität Mün-

chen, 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 15.1.2022 – 31.12.2023, Verlängerung bis Sommer 2026) zu „Neuromuskuläre lebenslimitierende Erkrankungen im Kindesalter im Spannungsfeld neuer Therapien und bestehender Versorgungsstrukturen am Beispiel der Spinalen Muskelatrophie Typ 1“
Ansprechpartner Neuropädiatrie:
Prof. Dr. med. M. von der Hagen
Sächsisches Kinderpalliativzentrum:
Dr. rer. medic. M. Janisch

Kooperationen:
Abteilung Neuropädiatrie und Klinik für Neurologie

Evaluation von Funktionsparametern
Erfassung von Kraftparametern der Hand und der Fingerbeugekraft bei neuromuskulären Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenalter

Aspekte der Versorgungmedizin wie Transition, kognitive Entwicklung

Innovationsfond-Projekt BeNamse

Das UNMC Dresden ist B-Zentrum des Innovationsfondprojektes B(e) NAMSE – Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre und altersübergreifende Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster. Bundesländer: Bayern, Nordrhein-Westfalen, Sachsen. Laufzeit:01/2025 – 6/2028, Förderkennzeichen:01NVF23103. https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/b-e-namse.627

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 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. Ahmadiharchegani F, et al. FOR-DMD investigators of the Muscle Study Group; Clemens PR, Hoffman EP, Dang UJ, Hathout Circulating protein biomarkers identified in two independent clinical trial cohorts of glucocorticoid-naive Duchenne muscular dystrophy patients. Y.Sci Rep. 2025; 14;15:39997. doi: 10.1038/s41598-025-23758-6.PMID: 41238663

2. Becker B, et al. …, Günther R, … Smitka M, … Deschauer M; Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. with SMArtCARE study group.J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577.

3. Schiava M, et al. FOR-DMD Muscle Study

Group.Height, weight, and body mass index trajectories and their correlation with functional outcome assessments in boys with Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol.2025. doi: 10.1111/dmcn.16437. PMID: 40887311

4. Weiß C, et al. …von der Hagen M, …Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. J Neuromuscul Dis. 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: 10.1177/22143602251387019. PMID: 41284552

5. Aleksovska, Kyriakides T, …., Schaefer J, … et al. What are the normal serum creatine kinase values for skeletal muscle? Eur J Neurol 2025 Jun; 32(6):e70240.

6. Lapp HS, Günther R. SOD1-ALS mimicking an inflammatory neuropathy: a case report. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):591-594. doi: 10.1080/21678421.2025.2488296.

7. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen. Neurology. 2025 Mar 11;104(5):e213371. doi: 10.1212/WNL.0000000000213371. Epub 2025 Feb 13.PMID: 39946662

8. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3. PMID: 40922023 Free PMC article.

9. Vidovic M, Lapp HS, Dittes I, Leuchten N, Aringer M, Günther C, Günther R. Methotrexate therapy as a promising long-term treatment approach for immune-mediated adverse reactions of tofersen in SOD1-ALS: a case report. J Neurol. 2025 Oct 27;272(11):732. doi: 10.1007/s00415-025-13415-3.

Neuromuskuläres Zentrum Freiburg

Sprecherin NMZ:
PD Dr. Astrid Pechmann
Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen
Universitätsklinikum Freiburg
muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de

Stellvertretender Sprecher NMZ:
Dr. Johann Lambeck
Klinik für Neurologie und Neurophysiologie
Universitätsklinikum Freiburg

Wie in den früheren Jahren, so standen auch im Jahr 2025 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 Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen in einem interdisziplinären Team aus Ärztinnen und Ärzten, Physiotherapeutinnen, Psychologinnen, Sozialpädagoginnen und einer Case Managerin betreut (Ärztliche Leitung PD Dr. Astrid Pechmann). Neben den regelmäßigen neuropädiatrischen und physiotherapeutischen 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 die Notwendigkeit einer Polysomnographie oder auch Einleitung einer Heimbeatmung besteht, erfolgt dies in enger Zusammenarbeit mit den entsprechenden Fachkollegen (Leitung Schlaflabor: Dr. Joachim List; Leitung Heimbeatmung: Prof. Dr. Hans Fuchs, Dr. Lennart Gunst) innerhalb der Kinder- und Jugendklinik.

Seit Dezember 2016 ist die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen als europäisches Referenzzentrum für Muskelerkrankungen ausgewiesen (www.euro-nmd.eu). Im Rahmen dieses Netzwerk wird der Aufbau eines Europäischen Registers für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen (registry.ern-euro-nmd.eu) koordiniert. Seit 2017 ist die Abteilung zusätzlich als B-Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter des Landes Baden-Württemberg unter der Leitung von Prof. Dr. Janbernd Kirschner ausgewiesen. Die Abteilung für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen 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 Neugeborenenscreenings ein Verdacht auf die Spinale Muskelatrophie gestellt wurde.

Die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen beteiligt sich als Zentrum an verschiedenen klinischen Studien zur Prüfung 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 86 Behandlungszentren an dem SMArtCARE Register, 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. Dr. Janbernd Kirschner leitet innerhalb des Projekts ein Arbeitsgebiet zum genetischen Neugeborenenscreening. In einem Pilotprojekt soll 20.000 Familien für ihre Neugeborenen ein genetischer Test auf rund 200 behandelbare Erkrankungen angeboten werden (www.screen4care.eu).
Auch 2025 konnte die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen die erfolgreiche Zusammenarbeit mit der DGM fortsetzen. Das Projekt „GrowDMD: Erwachsenwerden mit Duchenne Muskeldystrophie“ ging 2025 auf die Zielgerade mit zwei wichtigen Endergebnissen: Ende Juni 2025 fand in Heidelberg eine große, internationale Konferenz der European Academy of Childhood-onset Disability und der International Alliance of Academies of Childhood Disability statt, mit über 2000 Teilnehmer*innen aus der ganzen Welt. Dabei veranstaltete das GrowDMD-Team unter der Leitung von Prof. Dr. Thorsten Langer ein Symposium zum Erwachsenwerden mit Duchenne Muskeldystrophie. Neben Beiträgen aus Italien, Kanada und Israel war das Publikum von einem Vortrag besonders beeindruckt: Jakob Häußermann, stellvertretender Vorsitzender der JungenDGM, schilderte seine Erfahrungen während des Erwachsenwerdens mit DMD. Ebenfalls Ende Juni veranstalteten DGM, JungeDGM und das GrowDMD-Team ein online stattfindendes Forum, bei dem sich rund 70 Betroffene, Angehörige und Fachpersonen aus ganz Deutschland trafen, um über die Ergebnisse aus GrowDMD zu diskutieren (siehe Muskelreport 3/2025). Im Herbst 2025 startete ein weiteres Forschungsprojekt in Kooperation mit der DGM und initiiert durch das Institut für Ethik und Geschichte der Medizin der Universität Freiburg zum Thema „Ethische Aspekte des Wohlergehens im Lebensverlauf von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Muskelerkrankungen (WoLKE)“. Das Team um Dr. Svenja, Wiertz, PD Dr. Joachim Boldt, PD Dr. Astrid Pechmann, Dr. Sebastian Friedrich und Prof. Dr. Thorsten Langer wird sich in den nächsten zwei Jahren gemeinsam mit der DGM sowohl aus ethisch-philosophischer, als auch aus der Perspektive von Menschen mit Erfahrungswissen damit beschäftigen, was ei-

gentlich der Begriff „Therapie“ im Kontext von Muskelerkrankungen bedeutet. Die Mehrheit der von neuromuskulären Erkrankungen betroffenen Menschen erhält beispielsweise Physiotherapie. Gleichzeitig gibt es bei vielen Erkrankungen nach wie vor „keine Therapie“. Für andere Erkrankungen wiederum gibt es „krankheitsmodifizierende Therapien“. Eine Klärung der vielschichtigen Bedeutung dieses zentralen Begriffs soll künftig die Orientierung im Umgang mit einer Erkrankung erleichtern. Gefördert wird das Projekt von der Alliance4Rare der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung.

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 zur Verfügung.

Neurologische und Neurophysiologische Universitätsklinik

Ärztlicher Direktor:
Prof. Prof h.c. Dr. Dr. h.c. Heinz Wiendl
Der Ärztliche Direktor der Abteilung für Neurologie und Klinische Neurophysiologie ist seit 1.10.2024 Prof. Prof. h.c. Dr. Dr. h.c. Heinz Wiendl. Der Leiter der neuromuskulären Sprechsunde der Erwachsenenneurologie ist unverändert Herr Dr. Lambeck. In der Neurologischen Universitätsklinik im Neurozentrum werden in der Ambulanz einmal wöchentlich eine neuromuskuläre Spezialsprechstunde (Leiter: Dr. Lambeck, jährlich ca. 200 Patienten), eine ALS–Spezialsprechstunde (Leiter: Dr. Blickhan, jährlich ca. 150 Patienten) sowie eine Myasthenie-Spezialsprechstunde (Leiter: PD Dr. Dersch, Vertreter Dr. Dr. Keller, jährlich ca. 150 Patienten) abgehalten. Weiterhin besteht innerhalb des Neurozentrums enger Kontakt zu und interdisziplinärer Austausch mit den Kollegen der peripheren Nervenchirurgie (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, Rozanolixizumab und Ravulizumab statt (jährlich ca. 2500-3000 Vergaben). Weiterhin gibt es für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen (gemäß Versorgungsauftrag u. a. Myopathien, neuromuskuläre Übertragungsstörungen, Vorderhornerkrankungen) die Möglichkeit einer tagesstationären Abklärung (jährlich ca. 300 Patienten), bei der Patienten auch interdisziplinär untersucht und durch das erfahrene Therapeutenteam mitbeurteilt und ggf. behandelt werden. Bei den chro-

nisch 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, Vertreter Dr. Strecker, PD Dr. Dreßing) 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 Lokalanästhestika 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 Nervenchirurgie: Dr. C. Scholz) entnommen und durch die Kollegen der Neuropathologie (Dr. Doostkam) histopathologisch beurteilt. Regelmäßig erfolgen auch die Blutentnahmen 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.

Institut für Neuropathologie im Neurozentrum

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. Marco Prinz

Die Analyse von Muskel- und Nervenbiopsien erfolgt im Institut für Neuropathologie. 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 kommen neben der Routinehistologie mit Standardfärbungen die notwendigen und umfangreichen histochemischen, enzymhistochemischen und immunhistochemischen Untersuchungen zum Einsatz. Zusätzlich notwendige biochemische Untersuchungen, molekulargenetische Unter-

suchungen und andere Analysen erfolgen in Zusammenarbeit mit anderen Instituten.

Sektion Kinderorthopädie, Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie

Sektionsleiterin: Dr. Kerstin 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 Atemmuskelkraft 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 Laktatischämietestung an. Neben genauen Aussagen über die körperliche Leistungsfähigkeit aus Laktat- und Atemgasanalyse liefern diese Untersuchungen durch die Überprüfung des Laktat- und Ammoniak-stoffwechsels 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 Whole-Exome-Sequenzierungen (WES) oder Whole-Genome-Sequenzierungen (WGS) im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung nach §64e SGB V durch-

geführt. 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, Duplikations 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. Physiotherapeutic management of patients with SMA: A questionnaire-based online survey among physiotherapists within the SMArtCARE network. Vogt S, Voigt-Müller C, Rochau-Trumpp H, Malm E, Roland-Schäfer D, Roetmann G, van Vugt J, Stein S, Kirschner J, Pechmann A. J Neuromuscul Dis. 2025 Aug 19:22143602251359801. doi: 10.1177/22143602251359801.

2. Safety and efficacy of apitegromab in nonambulatory type 2 or type 3 spinal muscular atrophy (SAPPHIRE): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Crawford TO, Servais L, Mercuri E, Kölbel H, Kuntz N, Finkel RS, Krueger J, Batley K, Young SD, Marantz JL, Song G, Yao B, Zhao G, Rossello J, Tirucherai GS, Mazzone ES, Butterfield RJ, de la Banda MGG, Seferian AM, Sansone VA, De Waele L, van der Pol WL, Cances C, Pechmann A, Darras BT; SAPPHIRE Study Group. Lancet Neurol. 2025 Sep;24(9):727-739. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00225-X.

3. TREAT: systematic and inclusive selection process of genes for genomic newborn screening as part of the Screen4Care project. Saier C, Sansen S, Berghout J, Freyler K, Einhorn M, Einhorn Y, Matalonga L, Beltran S, Novelli A, Selvatici R, Fortunato F, Montanari S, Martinez-Fresno M, Gumus G, Agolini E, Garnier N, Ferlini A, Bertini E, Kirschner J. Orphanet J Rare Dis. 2025 May 15;20(1):231. doi: 10.1186/s13023-025-03692-6.

4. Measuring what really matters: Why developing patient-reported outcome measures in Duchenne muscular dystrophy should involve patients and caregivers. Friedrich S, Reeskau G, Sproß J, Langer T. Dev Med Child Neurol. 2025 Jul;67(7):832-833. doi: 10.1111/dmcn.16225. Epub 2024 Dec 31

5. Single-Cell Transcriptomics Identifies a Prominent Role for the MIF-CD74 Axis in Myasthenia Gravis Thymus. Terroba-Navajas P, Lu IN, Quast I, Heming M, Keller CW, Ostendorf L, Hauser AE, Mothes R, Radbruch H, Stascheit F, Meisel AGO, Wiendl H, Meyer Zu Hörste G, Willcox N, Lünemann JD. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2025 May;12(3):e200384. doi: 10.1212/NXI.0000000000200384.

6. Ravulizumab and Efgartigimod in Myasthenia Gravis: A Real-World Study. Stascheit F, Sousa CDF, Aigner A, Behrens M, Keller CW, Klotz L, Lehnerer S, Stein M, Herdick M, Doksani P, Gerischer

LM, Hoffmann S, Lazaridis K, Tzartos J, Wiendl H, Meisel A, Lünemann JD. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2025 Jan;12(1):e200331. doi: 10.1212/NXI.0000000000200331.

7. The most bothersome symptoms in neuromuscular diseases: the ERN EURO NMD Survey. Mancuso M, Colitta A, Lavorato M, Van den Bergh P, Kirschner J, Kornblum C, Maggi L, Lamy F, Lochmüller H, Nordstrøm M, Malfatti E, Ferlini A, Pareyson D, Silani V, Kleopa KA, de Visser M, Atalaia A, Evangelista T. Orphanet J Rare Dis. 2025 May 8;20(1):221. doi: 10.1186/s13023-025-03742-z

Neuromuskuläres Zentrum Göttingen

Sprecher NMZ:
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:
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 zwischen 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 zehn deutschen Zentren des Europäischen Referenznetzes (ERN)-EURO-NMD und hat somit Zugang zu einer Plattform, die einen Austausch zu klinsch komplexen Fällen zwischen den führenden Experten Europas über das Clinical Patient Management System ermöglicht.

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

In der Klinik für Neurologie gibt es vier neuromuskuläre Ambulanzen (Ambulanz für Immunneuropathien, myasthene und muskuläre Erkrankungen; Allgemeine Neuropathie-Ambulanz; Ambulanz für Neurogenetik/CMT;, Ambulanz für ALS und andere Motoneuronerkrankungen), eine Tagesklinik sowie eine Infusionsambulanz, in denen Patientinnen und Patienten mit einem breiten Spektrum an NME behandelt werden. In der Infusionsambulanz werden alle zugelassenen Therapien für die immunologischen Erkrankungen wie Immunglobuline, FcRn-Blocker oder Komplementin-

hibitoren; 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 wie die Myasthenia gravis). 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. Sereda) ist rotierend durch einen Fach- bzw. Assistenzarzt besetzt. Der Schwerpunkt liegt in der Diagnose und Behandlung von Charcot-Marie-Tooth (CMT) Patienten, 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 werden Betroffene mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronerkrankungen wie z. B. der Spinalen Muskelatrophie mit intrathekale, intravenösem oder oralen Therapien wie Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®) oder Tofersen (Qalsody®) 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, Engpasssyndrome, Mononeuropathien und Nerventumoren.

Klinische Aktivitäten und Angebote, ggf. Schwerpunkte bzw. Spezialambulanzen, 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 Dr. Jan-Gerd Rademacher betreut.

Kooperationen

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) hat die Zusammenarbeit verstetigt. 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) und Dr. med. Rosine Lahno (Neurologie), üBAG Neurologie, Psychiatrie & Psychotherpaie, Göttingen, Dr. med. Charles Timäus, Psychiatrie und Neurologie, Duderstadt, Dr. med. Thomas Schmidt und 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).

Neben den regelmäßig 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.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Interdisziplinäre Muskelbiopsie-Konferenzen werden weiterhin fallbasiert veranstaltet. Darüber hinaus finden regelmäßig immunologisch-neurologische (u. a. mit den Rheumatlogen, 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 2025 die Themen: „Neuro meets Rheuma“ und „Innovationen in der CMT1A-Forschung:

Brücke zwischen Labor und Klinik in Göttingen“ adressierten. Zusätzlich waren neuromuskuläre Expertinnen und Experten zu Gast im Kolloquium der Neurologie (Herr Prof. Dr. Gerd Meyer zu Hörste).

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 EMIM, ICNMD, GCOM, DMG, DGM, DGN, ECRA und WMS teil. Hier ist besonders zu erwähnen, dass die Doktorandin Hannah Brüx einen Posterpreis für ihre Arbeit zur Multispektral optoakustischen Bildegbung bei der Einschlusskörpermyositis auf der EMIM 2025 in Lissabon erhielt und auf der DGN für den Beitrag zu „Einstellungen zum Einsatz von KI an elektronische Patientakten bei der Phänotypisierung und beim Screening von seltenen Erkrankungen: ein systematischer Review“ der Posterpreis verliehen wurde.

Am 9. April 2025 war Priv.-Doz. Dr. Jana Zschüntzsch als Expertin für seltene neuromuskuläre und Autoimmunerkrankungen zu einem Fachbeitrag im Rahmen des EU-Parlaments-Events „Autoimmune Diseases in Focus – Tackling unmet needs as a European public health priority“ in Brüssel eingeladen. In ihrem Vortrag und der anschließenden Paneldiskussion mit dem MEP Andriukaitis betonte sie die Bedeutung früher Diagnostik, besserer Datennutzung und europäischer Forschungsnetzwerke, um Versorgung und Outcomes für Patientinnen und Patienten mit Autoimmunerkrankungen nachhaltig zu verbessern.

Im Rahmen der EURO-NMD Educational-Webinars gestaltete Dr. Stefanie Glaubitz am 19. Juni 2025 das Webinar „Pain Management in Myopathies“, in dem praxisorientierte Strategien zur Schmerzerfassung und -therapie bei Myopathien für das internationale Fachpublikum vorgestellt wurden.

Seit einigen Jahren werden auch regelmäßige Fortbildungskurse zum neuromuskulären Ultraschall unter der Leitung von Prof Dr. Ilko Maier am NMZ Göttingen angeboten.

Netzwerkbeteiligungen

Göttingen ist Mitglied im Forschungsverbund Myositis-Netz e. V., iMyos, Neuritis-Netz, Motoneuronerkrankungen-Netzwerkes MND-Net (www.mnd-als.de), Koordination von CMT-MOD (international), Partner an Treat-HSP (national), Mitglied der CMTR Clinical Group (PNS Society) und Virtual Grand Rounds on CMT (international). Neu hinzugekommen ist die Mitgliedschaft im der Deutschen GBS Stiftung.

Die Zertifizierung als Europäisches Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Rahmen des EURO-NMD (www.euro-nmd.eu) und als integriertes Myasthaniezentrum (iMZ) bestehen fort. PD Dr. Jana Zschüntzsch engagiert sich als stellvertretendes Vorsitzende des Ärztlichen Beirats in der Deutschen Myastheniegesellschaft (DMG).

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. Als neue

Mitarbeiterin im Team konnte die Studienärztin Katharina Kief gewonnen werden.

Für Phase-I-Studien besteht eine enge Kooperation mit dem Fraunhofer-Institut für Translationale Medizin und Pharmakologie (ITMP), das an der UMG eine umfangreiche räumliche und personelle Infrastruktur in Form einer Early Clinical Trial Unit (ECTU) bereitstellt. Weitere Studien können direkt im Zentrum erfragt oder auf den entsprechenden Webseiten eingesehen werden.

Therapiestudien

- ARGX-113-PASS-2208 (Beobachtungsstudie zu Myasthenia gravis, Efagrtigimod)
- Argenx ARGX 113-2007 – Efgartigimod (Phase-2a/b-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei idiopathisch entzündlicher Myopathie, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- Argenx ARGX117-2003 (Phase-2-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Multifokal Motorischer Neuropathie, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- Argenx ARGX117-2302 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Multifokal Motorischer Neuropathie, Studieneinschluss möglich)
- ARGX 113-NIS-2209 (Beobachtungsstudie zu Myasthenia gravis, Efagrtigimod, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- ARGX 113-NIS-2501 (Beobachtungsstudie zu CIDP, Efagrtigimod, Studieneinschluss möglich)
- PDY 16744 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei CIDP, kein Studieneinschluss mehr möglich) bzw. LTS (Extension-Studie)
- EFC18156 CIDP (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei CIDP, Studieneinschluss möglich)
- IMVT-1402-3101 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Myasthenie, Studieneinschluss möglich)
- MEX-NDM-301 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Myotoner Dystrophie Typ 1 und 2, Mexiletine p.o., Studieneinschluss möglich)
- Weitere Studien zur FSHD, DM1, Myositis, CIDP und Myasthenia gravis inkl. CART-Zell-Studien sind in Planung

Registerstudien

Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen (ID-ALS, NfL, uvm.)

- CMT-Patientenregister (CMT-NET)
- ERN Euro-NMD Register
- MND-Net bei Motoneuronerkrankungen
- Myasthenie-Register der DMG
- NARSE
- 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 eine bzw. einem mit der NME sehr vertrauten Ärztin oder vertrautem Arzt aus unserer Arbeitsgruppe geprüft. Das neuromuskuläre Zentrum ist weiterhin Mitglied im Euromyositis Register, einem weltweiten Verbund von Behandlern und Forschern im Bereich der Myositis.

Weitere Studien

- Genetisches Screening von Neugeborenen auf seltene Krankheiten im Rahmen des Screen4Care-Projekts (Rekrutierung läuft, DRKS00033501)

- Digitale Diskrimination von Patientinnen und Patienten mit Polyneuropathien und Myopathien (DRKS00034677)
- Multispectral Optoacoustic Tomography (MSOT) zur translationalen Molekularen Bildgebung in neuromuskulären Erkrankungen (DRKS00033110)
- Progno-MG, Studienleitung Charité (Rekrutierung läuft)
- VaxIT (Rekrutierung läuft, DRKS00035834)
- Identifying High-Priority Concerns and Benefits among the stakeholders for an AI-based screening tool to detect rare diseases using Electronic Health Record Data (Rekrutierung läuft, DRKS00037417), Kontakt: screen4care@med.uni-goettingen.de
- Notfälle bei Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen (DRKS00034372)
- Relevanz von Ernährungsstatus und Gewohnheiten bei neuromuskulären Erkrankungen: eine longitudinale Kohortenstudie (Rekrutierung läuft, DRKS00033203)
- Myalgien bei Patientinnen und Patienten mit Myopathien (Kooperation mit Prof. Petzke) (Rekrutierung läuft, DRKS00033329)
- Funktionelle, körperliche und krankheitsspezifische Effekte von sportlicher Aktivität bei Patientinnen und Patienten mit einer Myasthenias gravis (Rekrutierung läuft, DRKS00037493)
- CMT-BIO (Biomarker in CMT)
- CMT-AUTONOM (Autonome Störung in CMT)
- CMT-TREM (Tremor in CMT)
- CMT-MODs (Identifizierung neuer Biomarker in jungen CMT1A-Patienten mittels multi-OMICs)
- Pupillometrie bei CMT (AG Stephani und AG Sereda)
- VEGF-B Expression bei diabetischer Neuropathie (AG Stadelmann in Kooperation mit Prof. M. Zeitelhofer-Adzemovic)

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

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

- Kontaktpersonenschulung der DGM
- DGM/Landesverband Niedersachsen: Vorträge
- Vorträge für die DGM/Diagnosegruppe Myositis
- Aktive Teilnahme an Patientenfachtagen
- 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 30 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter (fünf klinische Postdocs, zwei technische Assistentinnen und eine promovierte Gastwissenschaftlerin) bzw. Doktorandinnen und Doktoranden wird von PD Dr. med. Jana Zschüntzsch geleitet. Der Schwerpunkt der grundlagenwisenschaftlichen 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. Für die Anwendung der Multispektralen Optoakustischen Tomographie (MSOT) in der Erforschung der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD) wurde das Projekt mit dem 2. Preis des Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreises 2025 der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. ausgezeichnet. Das EU-Forschungsprojekt (Innovative Medicines Initiative (IMI 2 JU) „Screen4Care“ (www.screen4care.eu) hat unter Beteiligung der UMG die technischen, ethischen und rechtlichen Vorrausetzungen für das genetische Neugeborenenscreening und die Diagnoseunterstützung mittels digitaler Systeme vorangebracht. Mittlerweile wurden ca. 200 Neugeborene gescreent. 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 Neurogentik" am MPI-NAT wird von Prof. Dr. med. Michael W. Sereda (UMG) geleitet und umfasst derzeit drei wissenschaftliche Mitarbeiter (Postdoc/Clinician Scientist), mehrere naturwissenschaftliche und medizinische Doktoranden, drei 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 (www.mpinat.mpg.de/de/sereda). Des Weiteren koordiniert Prof. Sereda zusammen mit Prof. Shahram Attarian (Neuromuscular Disease and ALS Reference Center, Timone University Hospital, Aix-Marseille University) die CMT-MODs-Studie, deren Ziel die Identifizierung früher Biomarker in jungen (10 bis 30 Jahre) CMT1A-Patienten ist. Die CMT-MODs-Studie wird von der AFM-TELETHON in Frankreich gefördert (www.cmt-mod.org).

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.

Schwerpunkt Kinderorthopädie, Operatives Kinderzentrum (OPKiZ)

Der erfolgreich eingeworbene DFG-Antrag „Peripherer Knorpel- und Knochenphänotyp bei Spinaler Muskelatrophie (SMA) Acronym: SMACHONDRON“ der AG Prof. Dr. Anna Hell untersucht die bislang wenig erforschte Beteiligung von Knorpel und Knochen an der Pathophysiologie der Spinalen Muskelatrophie (SMA). Durch die Kombination von molekularbiologischen, histologischen und bildgebenden Verfahren werden zelluläre und strukturelle Veränderungen systematisch charakterisiert.

Die gewonnenen Erkenntnisse leisten einen wichtigen Beitrag zum Verständnis der Multisystembeteiligung bei SMA und eröffnen neue therapeutische Perspektiven.

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 Verlaufsbeurteilung von Patientinnen und Patienten 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 Forschungskooperationen an unterschiedlichen Projekten mit anderen Mitgliedern des Zentrums.

Erwähnenswertes

Erstmals wurden in der Klinik Hoher Meißner Diagnosewochen für Patienten mit Glykogenosen Typ 2, 5 und 9 angeboten. Ziel war es, die Patienten besser zu vernetzen und durch gezielte Informationsveranstaltungen den aktuellen Stand der Therapie und Wissenschaft zu vermitteln. Die Diagnosewochen im Rahmen der Rehabiliationen werden fester Bestandteil des Behandlungskonzepts sein und sollen für andere seltene Erkrankungen, z. B. Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy, ausgeweitet werden.

Beim inklusiven Tischtennis-Event „Tischtennis auf Augenhöhe“ des SC Weende in Göttingen kamen Anfang Januar 2025 be-

reits zum zehnten Mal Menschen mit und ohne Behinderung, darunter auch Betroffene mit neuromuskulären Erkrankungen, zu einem gemeinsamen Sportwochenende mit Fun-Turnier zusammen, das große Resonanz in Stadt, Politik und Fachgesellschaften – einschließlich der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) – fand.

Publikationen

1. Graefe ASL, [...]Zschüntzsch J [...] Beyan O. Linking international registries to FHIR and Phenopackets with RareLink: a scalable REDCap-based framework for rare disease data interoperability. npj Genomic Medicine,

2. Bril, V., Antozzi, C., [...]Zschüntzsch J [...] , et al. Self-administration of rozanolixizumab via manual push and infusion pump methods in patients with generalised myasthenia gravis: a randomised, phase 3, open-label, crossover study. J Neurol 272, 686 (2025). https://doi.org/10.1007/s00415-025-13420-6

3. Brinke Kad, Borsch LM, Klose C, Zschüntzsch J, Vinhoven L, Nietert M, Lattau SS J, Fitzner D, Plasma Lipidomic Patterns Associated with Disease Activity in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy (LIPID-CIDP), Journal of Lipid Research (2025),

4. Bremer J, Nagel J, Zschüntzsch J, Zajt KK, Palaz T, Blank T, Ikis A, Fischer LA, Sensmeyer ASM, Wiechers L, Reichelt JJ, Hofmann KP, Wolf MJ, Leuchtenberger C, Tripathi P, Einer C, Zischka H, Rothermel U, Eck AL, Reimann R, Kana V, Rushing E, Aguzzi A, Prinz M, Liebetanz D, Odoardi F, Kuo CC, Weis J, Kraft F, Schmidt J, Heikenwälder M. Mutual reinforcement of lymphotoxin-driven myositis and impaired autophagy in murine muscle. Brain. 2025 Aug 25:awaf260. doi: 10.1093/brain/awaf260. Epub ahead of print. PMID: 40853947.

5. Jacob M, Kölbel H, [...]Zschüntzsch J [...] , Mayr JA, Wagner M. Deciphering DST-associated disorders: biallelic variants affecting DST-b cause a congenital myopathy. Brain. 2025 Jun 11:awaf227.

6. Martin, S., Piperkova, A., Zschüntzsch, J. et al. “Code of ethical practice” for sharing and access to personal data for AI-/ ML-based technologies in rare diseases genetic NBS research project: a collaborative construction in a European IMI project. AI Ethics (2025).

7. Scodellaro R, Zschüntzsch J , Hell A-K ,Alves A. A first explainable-AI-based workflow integrating forward-forward and backpropagation-trained networks of label-free multiphoton microscopy images to assess human biopsies of rare neuromuscular disease, Computer Methods and Programs in Biomedicine (2025), doi: https://doi.org/10.1016/j.cmpb.2025.108733

8. Graefe, A.S.L., Hübner, M.R., [...] Zschüntzsch J [...]et al. An ontology-based rare disease common data model harmonising international registries, FHIR, and Phenopackets. Sci Data 12, 234 (2025).

9. Frohn J, Böddeker F, Reichardt M, Bruns H, Czajka T, Khan A, Broche L, Krisch M, Bravin A, Alves F, Zschüntzsch J, Salditt T. Three-dimensional structure of entire hydrated murine hearts at histological resolution. Sci Rep. 2025 Jan 22;15(1):2766.

10. Huntemann N, Gerischer L.., Glaubitz S, Zschüntzsch J, Scherwietes V, Totzeck A, Hagenacker T, Meuth SG, Meisel A, Ruck T (2025) C5 Complement Inhibition versus FcRn Modulation in Generalized Myasthenia gravis. J Neurol Neurosurg Psychiatr 2025;0:1–12. doi:10.1136/jnnp-2024-334404

11. Saygin D*, Zeng R*, Glaubitz S*, [...], Aggarwal R, Lundberg IE. Item selection for the development and validation of a revised classification criteria for adult and juvenile idiopathic inflammatory myopathies: MyoROC project. Semin Arthritis

12. Estévez-Arias, B., Matalonga, L., Yubero, D.,[..], Meyer, S, [..] et al. Phenotype-driven genomics enhance diagnosis in children with unresolved neuromuscular diseases. Eur J Hum Genet 33, 239–247 (2025).

13. Spittel S, [...] Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932.

14. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, [...], Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6.

15. Bjelica B, [...], Koch JC, Tuerk M, Regensburger M, Neuwirth C, Petri S. Compound Muscle Action Potential (CMAP) Amplitude Trajectories and Pattern in Adults with 5q-Spinal Muscular Atrophy Receiving Nusinersen Therapy: A Multicenter, Binational Observational Study. Eur J Neurol. 2025 Nov;32(11):e70405.

16. Becker B, [...], Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, [...], Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577

17. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, [...], Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476.

18. Luo X, Zhang J, Tolö J, Kügler S, Michel U, Bähr M, Koch JC. Retrograde axonal transport of autophagic vesicles and dynein-dynactin protein interaction are attenuated during aging in the rat optic nerve in vivo. Neural Regen Res. 2025 Aug 13. doi: 10.4103/NRR.NRR-D-24-01326.

19. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, [...], Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360.

20. Stephani C., Ewers D., Stausberg D., Rasche D., Bahiraee A., Ahmad B., Bähr M., Downie B., Hirschel S., Pauli S., Riedel C., Salinas G., Schneider A., van Riesen C., Wollnik B., Yigit G., Sachkova A., Nave KA., Zerr I., Eggert S., Sereda MW. (2025). Uncoupling of CSF biomarkers and clinical status in patients with a novel mutation of ATP13a2. medRxiv: https://doi.org/10.1101/2025.09.02.25334661

21. Linhoff L., Leha A., Ahmad B., Linhoff T., Wernick S., Kummer K., Fritzsch S., Akova-Öztürk E., Dräger B., Schlotter-Weigel B., Thiele S., Garcia-Angarita N., Greckl E., Reinecke L., Rossner M., Walter MC., Young P., Sereda MW. (2025) Circulating transcriptional biomarkers serve as surrogates of disease progression in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. medRxiv: https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.08.28.25334434v1

22. Stausberg D., Moshkovskiy S., Arlt FA., Fledrich R., Stassart RM., Nave KA., Urlaub H., Ewers D., Sereda MW. (2025) High affinity cross-context cellular assays reveal novel protein-protein interactions of peripheral myelin protein of 22 kDa. https://www.biorxiv.org/content/10.1101/2025.09.03.673966v1

Übersichtsarbeiten

23. Zschüntzsch, J., Meyer, S., Kief, K. et al. Differenzialdiagnose und Therapie bei Muskelschwäche. DNP 26, 56–67 (2025). https://doi.org/10.1007/s15202-025-6551-5

24. Zschüntzsch, J. & Glaubitz, S. (2025): Myasthenia gravis: Paradigmenwechsel in Therapiezielen und Behandlungsstrategien. neuro aktuell 06/2025

Konsensusartikel

25. Berthele, A., Aktas, O., Ayzenberg, I. [...], Zschüntzsch, J. et al., Expertenkonsensus: Meningokokkenprophylaxe in der Therapie neurologischer Erkrankungen mit Komplementinhibitoren. DGNeurologie 8, 398–407 (2025).

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,
Klinik für Pädiatrie m. S. Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen mit Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ)
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,
Universitätsmedizin Greifswald,
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald
T 03834 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 Einwohnern sowie den Norden Brandenburgs und Teile Mecklenburgs.

Primäre Anlaufstellen für Kinder und Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen sind die Spezialsprechstunden für neuromuskuläre Erkrankungen der Klinik für Pädiatrie m. S. Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen mit Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ) sowie der Klinik für Neurologie.

In diesen Spezialsprechstunden kann das gesamte Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen inklusive primären Muskelerkrankungen, Erkrankungen der neuromuskulären Endplatte, Motoneron-Erkrankungen, hereditären Neuropathien und Immun-Neuropathien diagnostiziert und behandelt werden. In Ergänzung zur üblichen Standarddiagnostik kann eine völlig schmerzfreie Ultraschall-Untersuchung der Muskeln und Nerven erfolgen. Darüber hinaus können Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen umfassend interprofessionell im seit 1. Mai 2025 etablierten Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) bzw. dem Medizinischen Behandlungszentrums für Erwachsene mit Behinderungen (MZEB) der Universitätsmedizin Greifswald behandelt werden. Für immobile oder überwachungspflichtige Patienten und Patientinnen stehen außerdem stationäre Betten zur Verfügung. Durch die Konzentration aller am neuromuskulären Zentrum beteiligten Einrichtungen am Campus der Universitätsmedizin Greifs-

wald resultieren kurze Wege für alle erforderlichen diagnostischen Untersuchungen. Außerdem fördert dies nicht nur einen engen interdisziplinären Austausch der an der Diagnostik und Therapie beteiligten Fachdisziplinen, sondern gewährleistet auch eine reibungslose Transition vom Kindes- ins Erwachsenenalter. Zudem besteht eine gute Vernetzung zwischen dem überregionalen neuromuskulären Zentrum und den lokalen heimatnahen Versorgungsstrukturen wie den umliegenden Krankenhäusern, den niedergelassenen Fachärzten im Einzugsgebiet und insbesondere dem Landesverband der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke.

Das neuromuskuläre Zentrum Greifswald verfügt außer den bereits genannten über Spezialsprechstunden für Patienten und Patientinnen mit Atemstörungen, in denen eine nicht-invasive Heimbeatmung oder ein Hustenassistent individuell angepasst werden können, sowie eine Spezialsprechstunde des Institutes für Humangenetik für humangenetische Familienberatung, in der auch molekulargenetische Diagnostik von neuromuskulären Erkrankungen durchgeführt werden. Falls eine histologische Analyse einer Gewebeprobe aus einem betroffenen Muskel und/oder Nerven erforderlich ist, können sowohl die Entnahme der Gewebeprobe als auch die histologische Untersuchung der Gewebeprobe direkt am Standort erfolgen. Gemeinsam mit der Abteilung für Rheumatologie der Klinik für Innere Medizin A kann eine umfassende Diagnostik und interdisziplinäre Behandlung von Muskelentzündungen (Myositiden) erfolgen.

Neu etabliert wurde eine Station für neurologische Palliativmedizin, auf der ein komplexes Symptom-Management von Lähmungen, Schluck- und Atemstörungen, eingeschränkter Kommunikation, Schmerzen und Schlafstörungen bei Patienten mit fortgeschrittenen neuromuskulären Erkrankungen erfolgen kann.

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.

Moderne und kürzlich neu etablierten Therapien für neuromuskuläre Erkrankungen können im neuromuskulären Zentrum durchgeführt werden. Hierunter fallen z. B. die Behandlung der spinalen Muskelatrophie mit Nursinersen und Risdiplam, Behandlung der Amyotrophen Lateralsklerose mit SOD-1-Mutation mit Tofersen 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 Muskelerkrankungen eine Berufsausbildung absolvieren können.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- 2/2025: Fortbildungsveranstaltung mit Vortrag zum Thema „Update Neuromuskuläre Erkrankungen“ im Rahmen der „Update Neurologie“-Fortbildung in Greifswald für niedergelassene Ärzte.
- 3/2025: Fortbildung zur Muskel- und Nervensonographie der Fortbildungsakademie der Deutschen Gesellschaft für klinische Neurophysiologie in Hamburg.
- 9/2025: Vorträge zur Untersuchungstechnik und zur klinischen Anwendung der Muskelsonografie im Rahmen eines internationalen Workshops zur Muskel- und Nervensonographie in Regensburg
- 5/2023: Update neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter – Spinale Muskelatrophie und Muskeldystrophie Duchenne im Rahmen der 11. Greifswalder Pädiatrietage
- 7/2022: Update neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter im Rahmen der NDGKJ-Jahrestagung 2022 in Greifswald

Netzwerkbeteiligungen

- 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

- Pathomechanismen der Muskeldystrophie am Mausmodell
- Funktionsstörungen von spannungsabhängigen Ionenkanälen.

Anwendungsorientierte Forschung

- klinische Anwendung der neuromuskulären Ultraschalldiagnostik als nichtinvasives Verfahren zur Diagnostik von neuromuskulären Erkrankungen und Erkrankungen des peripheren Nervensystems.
- Beteiligung der Klinik für Pädiatrie m. S. Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen mit Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ) 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

Publikationen

1. Eisfeld J, Schumacher M, Krautwald M, Wierschke S, Qin L, Fechtali T, Brinkmeier H. The Plant Alkaloid Harmaline Blocks the Voltage-Gated Sodium Channel Nav1.7: A Study Using an Automated Patch-Clamp. Int J Mol Sci. 2025 May 13;26(10):4636. doi: 10.3390/ijms26104636. PMID: 40429779; PMCID: PMC12111501.

Neuromuskuläres Zentrum Halle

Sprecher NMZ:
Dr. med. Alexander Mensch
Ernst-Grube-Str. 40, 06120 Halle (Saale)
alexander.mensch@uk-halle.de
www.umh.de/einrichtungen/zentren/neuromuskulaeres-zentrum-halle-muskelzentrum

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

Fachgebiet und Standort
Fachgebiet Neurologie

Betreuungsstrukturen

Das Neuromuskuläre Zentrum Halle bietet eine umfassende Versorgung sowohl im ambulanten als auch im stationären Bereich. In der Hochschulambulanz stehen verschiedene spezialisierten Sprechstunden zur Verfügung, die eine differenzierte und krankheitsspezifische Diagnostik und Behandlung ermöglichen.

Für notwendige stationäre Aufenthalte ist das Zentrum in die Universitätsklinik für Neurologie eingebunden und verfügt über das gesamte Spektrum klinischer Versorgungsstrukturen – von der Normalstation bis zur eigenen Intensivstation.

Die diagnostische Abklärung wird durch das neurochemische Labor ergänzt, in dem histologische Befunde entnommener Biopsien in enger Zusammenarbeit zwischen Neuropathologie und klinisch tätigen Ärztinnen und Ärzten ausgewertet werden. Dadurch wird eine interdisziplinäre Beurteilung auf hohem fachlichen Niveau ermöglicht.

Als Teil des Universitätsklinikums Halle (Saale) bestehen zudem vielfältige Kooperationen mit weiteren medizinischen Fachbereichen, darunter Pulmologie, Kardiologie, Rheumatologie, Augenheilkunde und Radiologie. Diese Vernetzung trägt dazu bei, komplexe Fragestellungen im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen umfassend und fachübergreifend zu bearbeiten.

Spezialsprechstunden
(mit Ansprechpartner ab 2026)
im Rahmen der Hochschulambulanz

- Sprechstunde für distale Myopathien (einmal / Monat)
  OA Dr. med. A. Mensch, T. Kendzierski
- Sprechstunde für LGMD, metabolische Myopathien und Myopathien unklarer Ätiologie (dreimal / Woche)
- OA Dr. med. A. Mensch, T. Kendzierski Sprechstunde für Inflammatorische Myopathien (einmal / Woche)
- OA Dr. med. A. Mensch, T. Kendzierski Sprechstunde für Myasthene Erkrankungen (inkl. Myasthenia gravis, einmal / Woche)
- OA Dr. med. R. Ibe, V. Kendzierski Sprechstunde für mitochondriale Erkrankungen (einmal / Monat)
- OA Dr. med. A. Mensch, D. Strube Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen (einmal / Woche)
- Prof. Dr. med. M. Otto, OA Dr. med. A. Mensch, Dr. med. C. Stapf, Sprechstunde für hereditäre und

erworbene Polyneuropathien (zweimal / Woche)
- 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 sämtliche etablierten histologischen und immunhistochemischen Untersuchungen von Muskel- und Nervengewebe durchgeführt. Bei speziellen diagnostischen Fragestellungen kommen ergänzend individualisierte Analyseverfahren zum Einsatz. Fachlich unterstützt wird das Labor durch Frau Prof. Gisela Stoltenburg-Didinger, emeritierte Neuropathologin der Charité Berlin.

Zusätzlich erfolgen im Labor biochemische Untersuchungen zur Abklärung metabolischer Myopathien, einschließlich der Bestimmung der Biomarker FGF-21 und GDF-15 zur Diagnostik mitochondrialer Erkrankungen. Routinemäßig werden zudem Neurofilamente im Blut und im Liquor gemessen.

Die Untersuchung von entnommenen Nerven- und Hautbiopsien findet im Institut für Neuropathologie des Universitätsklinikums Gießen (Prof. Anne Schänzer) statt. Dort werden auch ultrastrukturelle Analysen von Muskel- und Nervenbiopsien vorgenommen.

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

Auch im Jahr 2025 wurde am Neuromuskulären Zentrum Halle im Rahmen des regulären klinischen Curriculums einmal monatlich eine interdisziplinäre Zentrumskonferenz durchgeführt. Neben den Mitarbeitenden des Zentrums nahmen regelmäßig auch Vertreter kooperierender Kliniken teil. In diesem Rahmen wurden ausgewählte Fallbeispiele vorgestellt und klinische, bildgebende sowie histologische Befunde gemeinsam diskutiert.

Ergänzend fand einmal pro Monat eine interdisziplinäre Fallkonferenz des Mitteldeutschen Zentrums für Seltene Erkrankungen (MZSE) in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Magdeburg statt, bei der seltene neuromuskuläre Erkrankungen einen wiederkehrenden Schwerpunkt bildeten. Aktuelle wissenschaftliche Entwicklungen wurden zudem im wöchentlichen Journal Club präsentiert und erörtert.

Im Februar 2025 wurde darüber hinaus der 9. Hallenser Fortbildungskurs „Muskelerkrankungen“ veranstaltet. Etwa 100 Teilnehmer nahmen an einem zweitägigen Curriculum nebst Hands-On-Workshops zu den Themen klinische Untersuchung, Elektromyografie, Muskel-MRT und Histologie teil. In einem zweisträngigen Angebot (Einsteiger- und Fortgeschrittenenkurs) konnten sich die Teilnehmer unter

Beteiligung namhafter ExpertInnen aus dem gesamten Bundessgebiet sowohl zu den Grundlagen als auch den aktuellen Erkenntnisse zu allen wesentlichen Themengebieten der neuromuskulären Erkrankungen weiterbilden. Wir möchten nochmals allen beteiligten ReferentInnen und den Patientinnen und Patienten für ihre Unterstützung danken.

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 und Patienten mit Primärer Mitochondriopathie und Myopathie/Kardiomyopathie (Rekrutierung beendet)
- LIPCAL-ALS-2–Ultra-hochkalorische, fettreiche Ernährung bei Amyotropher Lateralsklerose (rekrutierend)
- FALCON- KL1333 bei Erwachsenen Patientinnen und Patienten mit Mitochondrialer Myopathie
- S-606001 bei Erwachsenen Betroffene mit M. Pompe (LOPD) als Add-On zur Enzymersatztherapie (in Vorbereitung, Rekrutierungsstart für Q1/2026 erwartet)

Nicht-medikamentöse Studien

- Die quantitative Ganzkörper-Magnetresonanztomografie (qMRT) zur Quer- und Längsschnittbeurteilung von neuromuskulären Erkrankungen
- SAVANT – Langzeitsicherheit einer Enzymersatztherapie mit Avalglucosidase alfa bei adulten Patientinnen und Patienten mit M. Pompe (Phase-4 Beobachtungsstudie, Rekrutierung beendet)

Register-Studien

- Pompe-Registry (Verlaufsbeurteilung M. Pompe mit/ohne Enzymersatztherapie)
- Mito-NET Register für Mitochondriale Erkrankungen
- SMArtCARE-Register für Spinale Muskelatrophie
- TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP

Sonstige Aktivitäten

Mitglied des Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirats der DGM

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Ein zentraler Forschungsschwerpunkt des Neuromuskulären Zentrums Halle liegt weiterhin in der Identifikation und Bewertung potenzieller sowie etablierter Biomarker für Diagnostik und Verlaufsbeurteilung neuromuskulärer Erkrankungen. Im Bereich blutbasierter Marker konnte die Serum-Chitotriosidase (CHIT1) als potenzieller neuer Biomarker für Mitochondriopathien identifiziert und als ergänzender Parameter zu den etablierten FGF21 und GDF15 beschrieben werden[1]. In einer weiteren

hochrangig publizierten Studie wurde gezeigt, dass bei Patientinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose erhöhte Serumspiegel von Phospho-Tau217 auftreten, einem ursprünglich für das Alzheimer-Screening entwickelten Marker. Die Ergebnisse legen nahe, dass der Skelettmuskel als mögliche Quelle in Betracht kommt[2]. Die MRT-basierte Bildgebung stellt einen zusätzlichen Forschungsschwerpunkt dar. Hier konnte muskuläres Carnosin mittels MR-Spektroskopie als potenzieller Biomarker identifiziert werden [3]. Im Bereich neu etablierter histologischer Verfahren zur Diagnostik hereditärer und erworbener Muskelerkrankungen ergaben Untersuchungen Hinweise darauf, dass Alpha-Synuclein sowohl histologisch als auch serologisch als möglicher Parameter zur Identifizierung und Verlaufsbeurteilung der Einschlusskörpermyositis dienen könnte[4].

Darüber hinaus beteiligten sich Mitarbeitende des Zentrums an Arbeiten zur Charakterisierung und zum besseren Verständnis der neuromuskulären Beteiligung der VPS13A-assoziierten Chorea-Akanthozytose [5, 6]. Über das Ambulanzpartner-Netzwerk wirkte das Zentrum an der Evaluation von Dextromethorphan/Quinidin (DMQ) hinsichtlich der bulbulären Symptomatik bei ALS mit [7]. Zudem war das Zentrum im Rahmen des SMArt-CARE-Projekts an der weiterführenden Charakterisierung von Personen mit Spinaler Muskelatrophie beteiligt [8].

Alexander Mensch erhielt eine Gastwissenschaftlerposition am Heimer-Institut für Muskelforschung der Universität Bochum. Durch diese Kooperation soll die standortübergreifende Zusammenarbeit in der grundlagenwissenschaftlichen Forschung neuromuskulärer Erkrankungen weiter intensiviert werden. Eines der ersten gemeinsamen Projekte, das sich mit der Pathogenese der seltenen MATR3-assoziierten Myopathie befasst, wird im Rahmen der Forschungsförderung der DGM unterstützt.

Publikationen

1. Foerster, L. et al. Serum chitotriosidase-1 (CHIT1) as candidate biomarker for mitochondriopathies. J. Neurol. 272, 180 (2025).

2. Abu-Rumeileh, S. et al. Phosphorylated tau 181 and 217 are elevated in serum and muscle of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Nat. Commun. 16, 1–13 (2025).

3. Gussew, A. et al. Reduced muscular carnosine in proximal myotonic myopathy—A pilot 1 H - MRS study. Ann. Clin. Transl. Neurol. (2025) doi:10.1002/acn3.70263.

4. Mayer, T. et al. Alpha-synuclein as a potential biomarker for inclusion body myositis in blood and muscle. Neuropathol. Appl. Neurobiol. 51, e70019 (2025).

5. Buchberger, A. et al. The diverse neuromuscular spectrum of VPS13A disease. Ann. Clin. Transl. Neurol. (2025) doi:10.1002/acn3.70198.

6. Riccardi, V. et al. Premature skeletal muscle aging in VPS13A deficiency relates to impaired autophagy. Acta Neuropathol. Commun. 13, 83 (2025).

7. Spittel, S. et al. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph. Lateral Scler. Frontotemporal Degener. 1–13 (2025).

8. Wurster, C. D. et al. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J. Rare Dis. 20, 476 (2025).

Neuromuskuläres Zentrum Hamburg

Sprecherin NMZ:
PD Dr. Jessika Johannsen
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
(Kinder-UKE)
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
j.johannsen@uke.de

Stellvertretender Sprecher NMZ:
Dr. Frank Trostdorf
Agaplesion Bethesda Krankenhaus
Hamburg Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg
frank.trostdorf@agaplesion.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Neuromuskuläre Zentrum Hamburg besteht aus einer engen Kooperation mehrerer Kliniken und Praxen aus dem Großraum Hamburg, wodurch eine flächendeckende und multidisziplinäre Betreuung von Patienten:innen aller Altersklassen und neuromuskulärer Erkrankungen gewährleistet wird. Da zahlreiche Patient:innen 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 Sprecher:in und stellv. Sprecher.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie, Kinder-UKE

Im Kinder-UKE werden Kinder- und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen stationär und ambulant (seit 1.10.2024 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 Patientinnen und Patienten notwendigen Fachdisziplinen, wie u. a. Kardiologie, Pulmologie, Gastroenterologie, Humangenetik, Stoffwechselmedizin und Rheumatologie. Ein Team aus erfahrenen Kinder-Physiotherapeutinnen und -therapeuten 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 Patientinnen und Patienten besteht eine enge Kooperation mit der Erwachseneneurologie des UKE und hier regelmäßig stattfindenden „Transitions-Boards“. Es besteht zudem eine enge Kooperation mit dem Landesverband der DGM (Vorsitzende Frau Julia Roll) mit vierteljährlich stattfindenden Meetings und Falldiskussionen des NMZ Hamburg.

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

Die Diagnostik von Atemstörungen und die Evaluation der Notwendigkeit einer Beatmung bzw. deren Etablierung erfolgt im „Lufthafen" des Altonaer Kinderkrankenhaus 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 Kinder-krankenhaus Wilhelmstift (Ltg.: 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

- Jährliche Netzwerkveranstaltung des NMZ Hamburg 17.9.2025
- vierteljährliche Fallkonferenzen (online)
- regelmäßige klinikinterne Fortbildungen im Kinder-UKE zu dem gesamten Spektrum der neuromuskulären Erkrankungen

Netzwerkbeteiligungen

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/14/2357/51: Eine offene Langzeitsicherheits-, Verträglichkeits- und Wirksamkeitsstudie von Givinostat bei allen DMD-Patienten, die zuvor in einer der Givinostat-Studien behandelt wurden. Eudract 2017-000397-10
- RESPOND: Eine Phase-4-Studie mit Nusinersen (BIIB058) bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie, die Onasemnogene Abeparvovec erhalten haben. Eudract 2020-003492-18
- ENVISION: Eine multinationale, randomisierte, doppelblinde, placebo-kontrollierten Gentransfer-Therapie-Studie der Phase 3 zur Sicherheit und Wirksamkeit von SRP-9001 bei nicht-ambulanten und ambulanten Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne. Eudract 2020-00237213
- 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 Datenerhe-

bung für die Therapie mit Onasemnogen-Abeparvovec (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: Jeder dritte 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 388865, oder Julia Roll, T 0176 23564903
- Muskeltreff: Ein Samstag im Monat ab 15 Uhr. Anmeldung: Julia Roll,
- T 0176 23564903, julia.roll@dgm.org
- „Eltern stärken“ – Deutschlandweiter digitaler Elternaustausch: Jeder dritte 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. Jeder zweite Freitag im Monat, digital, um 18.00 Uhr. Anmeldung: Julia Roll, T 0176 23564903, julia.roll@dgm.org

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

- „Evaluation der kognitiven Funktionen von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie" in Zusammenarbeit mit dem SMArtCARE Register.
- „Evaluierung des funktionellen Outcomes bei pädiatrischen Patienten mit 5q-assoziierter 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 der Enzymersatztherapie bei M. Pompe
- Härtefallprogramm und Anwendung nach Zulassung von Givinostat bei Duchenne Muskeldystrophie

Publikationen

1. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArt-CARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577. Epub ahead of print. PMID: 40938628.

2. Orbach, R., Maroofian, R., Stettner, G., Herwig, J., Pegoraro, E., Manel, V., ... & CIAO1 Study Team. (2025). 456P Defining the CIAO1-related disease spectrum: clinical and molecular insights into a novel defect in cytoplasmic iron-sulfur cluster assembly. Neuromuscular Disorders, 53, 105779.

3. Della Marina, A., Neuhann, T., de Benito, D. N., Güttsches, A., Linsa, A., Johannsen, J., ... & BICD2 Study group. (2025). 103P Pathogenic BICD2 variants, associated phenotypes and related blood biomarkers–a study of 16 new patients. Neuromuscular Disorders, 53, 106026.

4. Weiß C, Vill K, Baumann M, … Johannsen J, ... et al. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland—part I—systematic literature review and existing evidence. Journal of Neuromuscular Diseases. 2025;0(0). doi:10.1177/22143602251387019

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 Ambulanztätigkeit und stationärer Versorgung. Alle spez. Fachrichtungen vorhanden.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche 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

Fachgebiet und Standort

Neurologie Neuer Wall
Fachgebiet Neurologie
Dr. Karl Christian Knop
knop@neurologie-neuer-wall.de
Neuer Wall 19, 20354 Hamburg
T 040 30068760
info@neurologie-neuer-wall.de
www.neurologie-neuer-wall.de
Dr. Tanja Strodthoff
strodthoff@neurologie-neuer-wall.de
Dr. Kim Lea Young
young@neurologie-neuer-wall.de

Neupatienten Anmeldung per E-Mail:
info@neurologie-neuer-wall.de oder über Downloadformular https://neurologie-neuer-wall.de/media/NME-Sprechstunde-NNW.pdf

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die neurologische Gemeinschaftspraxis Neurologie Neuer Wall (Ltg. Dr. K. C. Knop) betreut in ambulantem Rahmen erwachsene Patientinnen und Patienten (GKV / PKV) mit allen Formen der neuromuskulären Erkrankungen, Schwerpunkte liegen hier im Bereich der entzündlichen neuromuskulären Erkrankungen (Immunneuropathien, 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 / UKE). Vor Ort werden alle oralen und parenteralen Immuntherapien entzündlicher NME, (inkl. IVIG, Rituximab, C5-Komplement-Inhibitoren und FcRn-Inhibitoren) angeboten, ebenso Enzym-Ersatztherapie bei M. Pompe. Zudem können alle symptomorientierten Behandlungen (medikamentös, Heil- und Hilfsmittel sowie Rehabilitationen verordnet werden.

Spezialambulanzen

Neuromuskuläre Sprechstunde für Muskelerkrankungen, Motoneuronerkrankungen, Myasthenie und neuroimmunologische-neuromuskuläre Erkrankungen.

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- 15. CIDP-Symposium, 12. Februar 2025, Hamburg, Kooperationsveranstaltung der Neurologischen Abteilungen des UKE, der Asklepios Kliniken St. Georg und Barmbek sowie der Neurologischen Gemeinschaftspraxis Neurologie Neuer Wall (Dr. Knop).
- NeuroDialog – Neurologische Leitsymptome im Alltag am 11. Juni 2025 (Neurologie Neuer Wall) in Hamburg
- Roundtable MG und CIDP am 9. Juli 2025 in Hamburg.
- NMZHH Netzwerktreffen 17. September 2025 im UKE
- NMHZZ Jour fixe alle drei Monate online

Netzwerkbeteiligungen

- 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)
- Deutsche Gesellschaft für Neurologie / Kommission NME

- Deutsche Myasthenie Gesellschaft / Ärztlicher Beirat

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:

- Next Generation Enzymersatztherapie bei M. Pompe.
- Therapie mit C5- und FcRn-Inhibitoren bei MG und FcRn-Inhibitoren bei CIDP

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
Dr. med. Johanna Rieckhoff
Dr. med. Ines Schädlich
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
a.reibelt@uke.de
j.rieckhoff@uke.de
www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/neurologie/sprechstunden-tageskliniken/muskel-ambulanz.html

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen:

Als zertifiziertes Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen 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 und arbeiten an einer verbesserten Versorgung von Patient:innen mit neurologischen Erkrankungen und einem erhöhten Hilfsmittelbedarf, im Sinne eines Advanced Care Planning Konzepts. Zur symptomatischen Behandlung von spastischen Syndromen besteht eine etablierte Kompetenz im Bereich der Behandlung mit Botulinumtoxin. Hinsichtlich der entzündlichen Muskelerkrankungen erfolgt eine enge interdiszipli-

näre Zusammenarbeit mit den Kolleginnen und Kollegen der Rheumatologie.

Spezialambulanzen:

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

Netzwerkbeteiligungen

- 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)

Ipsen Pharma GmbH

EU CT: 2024-519248-34
Protocol Title: CLIN-10200-457: A Phase II, Multicentre, Randomised, Double-blind, Parallel-Group, Placebo controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of IPN10200 as a Treatment for Cervical Dystonia in Adult Participants (Study Phase II)

Ipsen Pharma GmbH

EU CT: 2023-507202-14
Protocol Title: A study to assess the safety and efficacy of IPN10200 in adult participants with upper limb spasticity (Study Phase I/II)

Publikationen

1. Atrophy of cerebellar lobule VI and primary motor cortex in cervical dystonia - a region of interest-based study. Grimm K, Sadeghi F, Schön G, Okar A, Gelderblom M, Schulz R, Zittel S.; J Neural Transm (Vienna). 2025 Feb;132(2):257-264. doi: 10.1007/s00702-024-02839-2. Epub 2024 Oct 7. PMID: 39370479 Free PMC article.

2. Structure-function association of the cerebellar motor network is altered in isolated cervical dystonia. Grimm K, Braaß H, Sadeghi F, Gelderblom M, Schulz R, Zittel S.; J Neurol. 2025 Jun 3;272(6):441. doi: 10.1007/s00415-025-13186-x. PMID: 40459752 Free PMC article.

Fachgebiet und Standort

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. Homozygous DBX1 Nonsense Variant in a Case of Atypical Congenital Central Hypoventilation.van der Ven A, Hempel M, Kruse C, Blohm M, Grolle B, Kubisch C, Lessel D. NEUROL-GENET. 2025;11(5)

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

3. Novel biallelic COL25 variants broaden the clinical spectrum from congenital cranial dysinnervation disorders to fetal lethal phenotypes. Harms F, Müller C, Kortüm F, Hempel M, Alawi M, Zaki M, Elhossini R, Abdel-Hamid M, AlAbdi L, Alkuraya F, Kurdi W, Celse T, Spodenkiewicz M, Laurens T, Dieterich K, Jagadeesh S, Salvankar S, Girisha K, Kutsche K. EUR J HUM GENET. 2025 [Epub ahead of print].

4. Serum chitotriosidase-1 (CHIT1) as candidate biomarker for mitochondriopathies. Foerster L, Scholle L, Mayer T, Schneider I, Stoltenburg-Didinger G, Delank K, Kraya T, Hahn A, Strube D, Koelsch A, Naegel S, Barba L, Volk A, Otto M, Mensch A. J NEUROL. 2025;272(2).

Fachgebiet und Standort

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

Netzwerkbeteiligungen

- Europastiftung Humangenetik
- NASGE
- FindMe2Care
- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Genetische Beratung und umfassende Diagnostik bei Personen mit neuromuskulären Erkrankungen
- Ambulante spezialärztliche Versorgung
- Einzelgenuntersuchungen, NGS- und Exomanalysen:
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Muskelatrophien wie Charcot-Marie-Tooth oder 5q-SMA
- Muskeldystrophien wie Duchenne/Becker-Dystrophie
- Myopathien (Central Core Disease, Zentronukläre/Nemaline Myopathie)
- Metabolische Myopathien
- Statin-assoziierte Myopathien
- Myotonien, nicht dystrophische und Periodische Paralysen
- Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HNPP)
- Kongenitale Muskelerkrankungen

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen

Regelmäßige klinisch-genetische Fallkonferenzen, NASGE-Gründungsmitglied

Fachgebiet und Standort

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
Prof. Dr. P. Urban
Dr. S. Schuster
Dr. B. Repenthin
Dr. S. Hermann
www.asklepios.com/hamburg/barmbek/
für die stationäre Aufnahme: neurologie.barmbek@asklepios.com
für die ambulante Versorgung: neuroasv.barmbek@asklepios.com

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

An unserer Klinik versorgen wir sowohl im stationären als auch ambulanten Bereich ein breites Spektrum an neuromuskulären Erkrankungen. Dazu gehören Motoneuronerkrankungen wie die spinale Muskelatrophie oder die amyotrophe Lateralsklerose, Erkrankungen der peripheren Nerven (z. B. entzündliche und hereditäre Polyneuropathien), Übertragungsstörungen zwischen Nerv und Muskel (z. B. Myasthenia gravis, Lambert-Eaton-Syndrom) und Erkrankungen der Muskulatur (Myositiden oder genetische Myopathien).

Wir bieten neben der klinischen Beurteilung umfangreiche diagnostische Leistungen an (Elektroneurographie, Elektromyographie, Evozierte Potentiale, Muskel-MRT, Muskel- und Nervensonographie, Blutuntersuchungen inkl. genetische Testung, Liquordiagnostik, Lungenfunktionstests). Auch invasive Untersuchungen wie eine Nerv-Muskel-Biopsie werden in bestimmten Situationen (primär stationär) angeboten.

Durch die enge Zusammenarbeit mit anderen Fachdisziplinen wie der Pulmologie und der Gastroenterologie gewährleisten wir eine umfassende und effiziente Versorgung. Ein Schwerpunkt liegt dabei in der stationären Versorgung von Patientinnen und Patienten mit ALS, die eine Beatmung oder einer PEG-Anlage benötigen (in Kooperation mit der ALS-Ambulanz UKSH Lübeck).

Therapeutisch werden alle Optionen in unserem Haus vorgehalten, u. a. ambulante Infusionstherapien (z. B. i. v. Immunglobuline, monoklonale Antikörper) und intrathekale Medikamentengaben (z. B. bei SMA und ALS) sowie Plasmapherese und Immunadsorption (ausschließlich stationär).

Wir nehmen am SMArtCare-Register teil und können somit alle verfügbaren Gentherapien bei SMA rezeptieren. Wir sind DGM-zertifiziert und kooperatives Myasthenie-Zentrum mit der Neurologischen Praxis Neuer Wall. Es besteht eine aktive Teilnahme am nationalen Myasthenie-Register.

Die neuromuskuläre ASV (ambulante spezialfachärztliche Versorgung) ergänzt unsere stationäre Versorgung seit Anfang 2025 und ist auf die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen neuromuskulären Erkrankungen spezialisiert, vorwiegend Myasthenie gravis, Motoneuronerkrankungen sowie entzündliche und hereditäre Neuro- und Myopathien. Verschiedene Fachrichtungen unter der Federführung der Neurologie arbeiten dabei in einem Team zusammen und übernehmen gemeinsam und koordiniert die Diagnostik und Behandlung für die jeweilige neuromuskuläre Erkrankung, die nicht primär stationär versorgt werden muss.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Teilnahme am SMArtCARE-Register
Teilnahme am nationalen Myasthenie-Register

Kooperationen

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)
Deutsche Myasthenie Gesellschaft (DMG)

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

Netzwerkbeteiligung

Zusammenarbeit mit gemeinsamen, inter-disziplinären Sprechstunden im SPZ
- Schwerin
- Bremen
- WOI
- Itzehoe
- Pelzerhaken

Fachgebiet und Standort

Beatmungszentrum Hamburg Harburg
an der
Klinik für Intensiv- und Beatmungsmedizin
Asklepios Klinikum Hamburg Harburg
Eißendorfer Pferdeweg 51, 21075 Harburg

Zertifiziertes Weaningzentrum (DGP)
Zentrum für außerklinische Beatmung
Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen mit Beteiligung der Atmungsmuskulatur
Tagesklinik

Ansprechpartner
Dr. med. Frank Escherich
f.escherich@asklepios.com

Sekretariat
N. Guske
T 040 181886 2470
F 040 181886 3561
n.guske@asklepios.com
hwww.asklepios.co/harburg/abteilungen-spezialistinnen/abteilungen/beatmungsmedizin

24h-Hotline für Anfragen durch Ärzte und Pflegedienste: T 040 181886 3360
Hotline für Patientenanfragen:
T 040 181886 4575
Anrufbeantworter:
T 040 181886 2405

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Agaplesion Bethesda Krankenhaus
Hamburg Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg

Ansprechpartner:
Dr. med. Frank Trostdorf
frank.trostdorf@agaplesion.de

Anmeldungen stationär oder ambulant:
neurologie.bkb@agaplesion.de
T 040 725541271

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die neurologische Klinik des Agaplesion Bethesda Krankenhauses in Hamburg Bergedorf versorgt Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen im stationären und ambulanten Rahmen.

Es stehen sämtliche Möglichkeiten der Diagnostik einschließlich der ambulanten Durchführung von Muskelbiopsien zur Verfügung. Eine im Krankenhaus etablierte humangenetische Sprechstunde erweitert das diagnostische Spektrum bei erblichen neuromuskulären Erkrankungen.

Im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung für neuromuskuläre Erkrankungen ist eine standortübergreifende interdisziplinäre Versorgung möglich.

Infusionstherapien bei immunvermittelten Erkrankungen der Muskulatur und der peripheren Nerven erfolgen im ambulanten Rahmen (z. B. Immunglobuline, Antikörper-Therapien).

Spezialambulanzen

ASV Ambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen
Humangenetische Sprechstunde
in Kooperation im Hause

Netzwerkbeteiligungen

ASV Neuromuskuläre Erkrankungen
(Asklepios Kliniken Hamburg)

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

Netzwerktreffen mit DGM / NMZ

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Asklepios Klinik St. Georg
ASV neuromuskuläre Erkrankungen
Leitung Dr. med. Böhringer
Seit 1.9.2025 Sprechzeiten
Mi: 10 bis 12 Uhr
Lohmühlenstraße 5, 20099 Hamburg
officeneurologie.stgeorg@asklepios.com

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Im Rahmen der ASV neuromuskuläre Erkrankungen ist die Versorgung der Betroffenen zunehmend in den ambulanten Sektor verschoben worden und wir behandeln deutlich weniger Betroffene stationär. Historisch bedingt liegt der Schwerpunkt der Klinik insbesondere auf Patienten mit myopathischen Syndromen, wir versorgen aber zudem schwerpunktmäßig Patienten mit immunvermittelten Neuropathien und Myopathien). Wir arbeiten in enger Kooperation mit den assoziierten Zentren der ASV und bieten hierüber u. a. genetische Diagnostik und Hilfsmittelversorgung.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Pneumologie und Beatmungsmedizin
LungenClinic Grosshansdorf
Wöhrendamm 80, 22927 Großhansdorf
b.schucher@lungenclinic.de
www.lungenclinic.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ

Betreuung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen mit Beteiligung der Atemmuskulatur, Versorgung mit einer nichtinvasiven oder invasiven Beatmung, Spezielle Sekretmanagementtechniken inklusive IPV-Therapie, Perkutanen endoskopischen Gastrostomie (PEG), FEES.

Ambulanzen

Ambulanz für außerklinische Intensivversorgung und Beatmung (auf Überweisung durch den Hausarzt)
Dr. med. B. Schucher
b.schucher@lungenclinic.de
Telefon Ambulanz: 04102 601 2008

Fachgebiet und Standort

Klinik für Neurologie, Klinikum Itzehoe
Robert-Koch-Str. 2
25524 Itzehoe / Schleswig-Holstein
Dr. Claus-Peter Schwartkop
c.Schwartkop@kh-itzehoe.de
§116b-Institutsambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen, Termine nach telefonischer Vereinbarung über das Sekretariat
T 04821 772 5160.

Fachgebiet und Standort

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. Landesverband Hamburg
Julia Roll, Vorsitzende des Landesverbandes Hamburg
Voßstraat 59, 22399 Hamburg
T 0176 23564903
julia.roll@dgm.org
www.dgm.org
www.dgm.org/landesverband/hamburg

Der ehrenamtliche Landesvorstand führt und vertritt den Landesverband nach außen. Er wird von den Mitgliedern alle drei Jahre gewählt. Derzeit setzt er sich wie folgt zusammen:

- Julia Roll (Vorsitzende)
- Regina Raulfs (Stellvertretende Vorsitzende)
- Adrian Lange (Schatzmeister)
- Conni Gliese (Schriftführerin)
- Bianca Maier (Jugendbeauftrage)

DGM Hamburg Sozialberatung

Mit individueller Beratung und einem starken Netzwerk steht die DGM Hamburg Sozialberatung den Betroffenen und Interessierten zur Seite. Gerne helft die DGM Hamburg bei Fragen zum Umgang mit Erkrankung oder zu Therapieoptionen, aber auch Fragen zu Leistungsansprüchen aus dem Sozialrecht oder Pflege.
Renate Kubentz
Sozialberaterin
Sprechzeiten: Fr 9 bis 12 Uhr
T 01520 2757055
renate.kubentz@dgm.org

Neuromuskuläres Zentrum Hannover

Sprecherin NMZ:
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

Neurologische Klinik, Klinik für Neurologie und Klinische Neurophysiologie, DIAKOVERE 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 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. Patientinnen 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 Tests sowie 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 Anmeldungsformulars 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 Schwerbehinderten- 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 Patienten*innen mit Amyotropher Lateralsklerose (Teilnahme an aktuellen internationalen Therapiestudien), die Sprechstunde für Post-Polio-Syndrom-Betroffenen 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-assoziierter 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 Patientinnen und Patienten 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 Tumorbiologie 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 veröffentlich wurden.

Neuromuskuläres Seminar

Das Neuromuskuläre Zentrum veranstaltet einmal im Semester ein neuromuskuläres Seminar mit aktuellen Fallvorstellungen inklusive neuropathologischer Demonstration und wissenschaftlichen Vorträgen für Ärzteinnen und Ärzte und andere Interessierte. Hierzu werden die regionalen DGM-Vertreterinnen und Vertreter eingeladen. Im Jahr 2025 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 möglicherweis 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 (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) (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 2025 wurde eine klinische Studie initiiert:

- ASTRALS (Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Parallelgruppenstudie der Phase II mit VHB937 bei amyotropher Lateralsklerose (ALS) über 40 Wochen, gefolgt von einer offenen Verlängerung)

Folgende Studien wurden weitergeführt:

- LIPCAL-ALS II-Studie
- Multizentrische, randomisierte, placebokontrollierte Studie, in der eine hochkalorische, fett-basierte Nahrungsergänzung bezüglich der Wirkung auf den Verlauf der ALS getestet wird.

- 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 BIIB067, 233AS303)

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 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

Publikationen

1. Bjelica B, Wohnrade C, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Koerner S, Kollewe K, Haeckl S, Freigang M, Cordts I, Becker B, Vogt C, Muhandes MT, Günther R, Deschauer M, Koch JC, Tuerk M, Regensburger M, Neuwirth C, Petri S. Compound Muscle Action Potential (CMAP) Amplitude Trajectories and Pattern in Adults with 5q-Spinal Muscular Atrophy Receiving Nusinersen Therapy: A Multicenter, Binational Observational Study. Eur J Neurol. 2025 Nov;32(11):e70405. doi: 10.1111/ene.70405.

2. Bacara K, Stojanovic SD, Wohnrade C, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Haghikia A, Petri S, Bjelica B. Beyond motor neurons: autonomic dysfunction and ECG findings in adults with 5q-spinal muscular atrophy.
J Neurol. 2025 Oct 14;272(10):694. doi: 10.1007/s00415-025-13446-w.PMID: 41087665

3. Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, Rödiger A, Smesny U, Steinbach R, Ilse B, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P, Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study.

Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932.

4. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study.
Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3.

5. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis.
Ann Neurol. 2025 Dec;98(6):1318-1334. doi: 10.1002/ana.70025. Epub 2025 Aug 9.

6. Rudnicki SA, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, Cudkowicz ME, De Carvalho M, Genge A, Hardiman O, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, Van Den Berg LH, Zinman L, Herder KE, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Shefner JM; Courage-Als study group. Hospitalizations as an outcome measure in COURAGE-ALS.
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Nov;26(7-8):802-811. doi: 10.1080/21678421.2025.2515907.

7. Genge A, Pattee GL, Sobue G, Aoki M, Yoshino H, Couratier P, Lunetta C, Petri S, Selness D, Todorovic V, Sasson N, Hirai M, Takahashi F, Salah A, Apple S, Wamil A, Kalin A, Jackson CE. Safety Extension Study of Edaravone Oral Suspension in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis for up to an Additional 96 Weeks of Treatment.
Muscle Nerve. 2025 Sep;72(3):450-454. doi: 10.1002/mus.28451.

8. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T.Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w.

9. Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, Hardiman O, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, de Carvalho M, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, van den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA; COURAGE-ALS Study Group. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial.
JAMA Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0241.

10. Thau-Habermann N, Gschwendtberger T, Bodemer C, Petri S. Parthenolide regulates microglial and astrocyte function in primary cultures from ALS mice and has neuroprotective effects on primary motor neurons.

PLoS One. 2025 Mar 18;20(3):e0319866. doi: 10.1371/journal.pone.0319866. eCollection 2025.

11. Kubinski S, Claus L, Schüning T, Zeug A, Kalmbach N, Staege S, Gschwendtberger T, Petri S, Wegner F, Claus P, Hensel N. Aggregates associated with amyotrophic lateral sclerosis sequester the actin-binding protein profilin 2.
Hum Mol Genet. 2025 May 6;34(10):882-893. doi: 10.1093/hmg/ddaf020.PMID: 40063831

12. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis.
Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8.

13. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, GüNTHER R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture.
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404.

14. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen.
Neurology. 2025 Mar 11;104(5):e213371. doi: 10.1212/WNL.0000000000213371.

15. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y.

16. 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.

Neuromuskuläres Zentrum Homburg / Saar – Wilhelm-Erb Muskelzentrum

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

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
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 pädiatrischen Klinik wird das gesamte Spektrum der neuromuskulären Diagnostik im Kindes- und Jugendalter angeboten. Neben der vollständigen elektrophysiologischen und sonographischen Diagnostik stehen die Lungenfunktionsdiagnostik, die Schlaflabordiagnostik sowie eine umfassende Beratung und individuelle Anpassung von Hilfsmittelversorgungen zur Verfügung. Das Neuromuskuläre Zentrum ist als Beratungszentrum für das Neugeborenen-Screening im Saarland anerkannt. Darüber hinaus wurden die Qualitätskriterien für die Durchführung moderner Gentherapien erfolgreich geprüft und zertifiziert. Ein strukturierter Transitionsprozess ermöglicht den nahtlosen Übergang von der neuropädiatrischen in die neurologische Erwachsenenversorgung. Dabei stehen Kontinuität der Therapie, individuelle Bedarfsplanung und enge interdisziplinäre Abstimmung im Vordergrund.

In der interdisziplinären Sprechstunde für neuromuskuläre Erkrankungen wird das gesamte Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen umfassend diagnostiziert und langfristig therapeutisch betreut.

In der neurologischen Sprechstunde erfolgt die differenzierte Abklärung neuromuskulärer Erkrankungen bei Erwachsenen. Die Diagnostik umfasst das gesamte Spektrum der elektrophysiologischen Untersuchungen sowie zahlreiche spezialisierte Verfahren. Dazu zählen Messungen der Muskelkraft, Ganganalysen mit Erfassung von Bewegungsmustern, Oberflächen-EMG sowie moderne bildgebende Verfahren wie MRT der Muskulatur, Muskelultraschall und die hochaufgelöste Sonographie peripherer Nerven. Ein wesentlicher Schwerpunkt liegt auf der langfristigen Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) sowie mit immunologisch bedingten neuromuskulären Erkrankungen, sowohl ambulant als auch stationär.

Die Terminvereinbarung erfolgt über die Neurologische Poliklinik unter der Telefonnummer 06841 1624138 sowie über die Neuropädiatrie unter T 06841 1628352.

Allein im Jahr 2025 wurden in der Muskelsprechstunde weit über 1.500 Konsultationen

durchgeführt, was die hohe Spezialisierung und überregionale Bedeutung des Zentrums unterstreicht.

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 Kollegen der Neuropädiatrie und der Humangenetik durchgeführt.

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

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

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

Publikationen

1. Measuring health-related quality of life in spinal muscular atrophy - Lessons learned from a Nationwide registry study in Germany. Landfeldt E, Leibrock B, Hussong J, Thiele S, Walter MC, Moehler E, Zemlin M, Dillmann U, Flotats-Bastardas M. J Neurol Sci. 2025 Nov 15;478:123704. doi: 10.1016/j.jns.2025.123704. Epub 2025 Sep 25. PMID: 41045712

2. Neurological Examinations of Patients Initially Diagnosed With Wild-Type Transthyretin Amyloidosis (wtATTR). Stögbauer J, Kämpfer N, Kindermann I, Zimmer A, Vennavaram M, Dupeyrat C, Klein C, Schappe L, Rosar F, Groppa S, Dillmann U. Eur J Neurol. 2025 Sep;32(9):e70353. doi: 10.1111/ene.70353. PMID: 40999840.

3. Agreement Between Child Self- and Parent Proxy-Reports of Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy: Preliminary 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. Patient Relat Outcome Meas. 2025 Jun 27;16:93-103. doi: 10.2147/PROM.S517362. eCollection 2025. PMID: 40600202

4. 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 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

Neuromuskuläres Zentrum Leipzig

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

Stellvertretender Sprecher NMZ:
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 Atemmuskelinsuffizienz, oder Plasmapherese / Immunadsorptionsbehandlung 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 Gewebsproben von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen untersucht und einer differenzierten Diagnostik unterzogen. Es steht das gesamte Spektrum histochemischer und immunhistochemischer Untersuchungen 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 und moderne molekularpathologische Methoden eingesetzt werden.

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 für Erwachsene
- Sprechstunde des MZEB
- Neuropädiatrische Sprechstunden und SPZ

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige Fortbildungsveranstaltungen finden im Rahmen interdisziplinärer Fallkonferenzen statt, die gemeinsam mit Prof. Dr. Ruth Stassart, Direktorin des Instituts für Hirnforschung am Paul-Flechsig-Institut für Neuropathologie für Hirnforschung, sowie 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 Prof. Dr. Meyer, Ambulanz für ALS und andere Motoneuronerkrankungen 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, fettbasierter Nahrungsergänzung bei ALS-Patienten.

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband und / oder den Diagnosegruppen

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 hat 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 und die Erkenntnisse zur psychosozialen Versorgung im Jahr 2025 veröffentlicht.

In der Versorgungsforschung wurde eine 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 der neuromuskulären Diagnostik des Paul-Flechsig-Instituts für Neuropathologie werden aktuell neue KI-basierte Analysemethoden für immunhistochemische sowie ultrastrukturelle Bildaufnahmen von Nervenbiopsien ausgetestet. Darüber hinaus werden OMICS Techniken, inkl. epigenetischer sowie räumlich-auflösender transkriptioneller Methoden verwendet, um das diagnostische Methodenspektrum zu erweitern und neue Erkenntnisse zu Pathomechanismen peripherer Neuropathien zu gewinnen. Im Rahmen eines BMBF-Verbundprojektes (LINC) untersuchen wir 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) die Bedeutung des Lipidstoffwechsels für die Pathogenese und Progression verschiedener peripherer Neuropathien. In Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Juliane Bremer aus dem Institut für Neuropathologie in Aachen arbeiten wir zudem in einem DFG Projekt an der Identifikation neuer Mechanismen der glialen Reparaturantwort für Regenerationsvorgänge in peripheren Nerven. Dieses DFG Projekt baut direkt auf in den letzten Jahren gewonnenen Erkenntnissen zur Rolle metabolischer Adaptationsvorgänge in Gliazellen nach akuten Nervenverletzungen auf (Stassart et al., Cold Spring Harb Perspect Biol 2024; Sundaram et al., Cell Metabolism 2023).

Publikationen

1. von Hofen-Hohloch J, Roicke H, Unterlauft A, Köhler W, Baum P.; Peripheral nerve enlargement and hyperechogenicity in patients with X-linked adrenoleukodystrophy using high-resolution ultrasound. Clin Neurophysiol. 2025 Aug 26;179:2110993. doi: 10.1016/j.clinph.2025.2110993. Online ahead of print.PMID: 40902378

2. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P.; Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y.PMID: 39910638

3. Mahlberg M, Dorst J, Elmas Z, Haase U, Heming M, Müller-Miny L, Meyer Zu Hörste G, Stettner M, Then Bergh F, Baum P.; Disease-Related Competence Network Peripheral Nervous System (KKP-NS).
Extracorporeal therapy procedures (plasma exchange and immunoadsorption) in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathies (CIDP)- a database analysis. BMC Neurol. 2025 Jul 17;25(1):293. doi: 10.1186/s12883-025-04294-2.PMID: 40676524

4. Baum P, Ebert T, Klöting N, Krupka S, König M, Paeschke S, Stock P, Bulc M, Blüher M, Palus K, Nowicki M, Kosacka J.; Inflammation and autophagy in peripheral nerves of rodent models with metabolic syndrome and type 2 diabetes mellitus. Neurosci Res. 2025 Jul;216:104899. doi: 10.1016/j.neures.2025.04.002. Epub 2025 Apr 17.PMID: 40252698

5. 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. Response to Fortin-Bédard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract. 2025 Sep 26;7(1):70. doi: 10.1186/s42466-025-00405-z.PMID: 41013833

6. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, GüNTHER R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22.PMID: 39985291

7. Heyne S, Kuzmanova A, Esser P, Linse K, Günther R, Mehnert-Theuerkauf A and Metelmann M. How can we reduce psychological burden for patients of amyotrophic lateral sclerosis and their family caregivers? – Insights from the participatory multi-method study "potentiALS“. BMC Neurol. 2025 Oct 7;25(1):414. doi: 10.1186/s12883-025-04440-w.

8. Heyne S, Kuzmanova A, Esser P, Mehnert-Theuerkauf A and Metelmann M. Psychosocial support needs and requirements for psychosocial care programs for caregivers of patients with ALS - A qualitative analysis from the "potentiALS" project. Psychother Psychosom Med Psychol. 2025 Sep 5. doi: 10.1055/a-2679-1065. Online ahead of print.

9. Metelmann M, Heyne S, Peuker M, Claßen J, Mehnert-Theuerkauf A and Esser P. Experiences with the Application of Short-Term Psychotherapy in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis: What Can We Learn from It? Psychother Psychosom Med Psychol 2025 Nov 12. doi: 10.1055/a-2711-2085. Online ahead of print.

10. Schmidt R, Slotina E, Meissner F, Metelmann M, Ilse B, Vogt V and Freytag A. Palliative care pathways in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): a sequence analysis of health claims data. BMC Palliat Care. 2025 Jul 14;24(1):200. doi: 10.1186/s12904-025-01843-x.

11. Metelmann M and Huber C. Neurologische Einbindung in die SAPV – Umfrage in Mitteldeutschland/ Neurology in outpatient palliative care – survey in Central Germany. Z Palliativmed. 2025. doi: 10.1055/a-2719-5741

12. Taenzler D, Hause F, Merkenschlager A, Sinz A. Treatment Efficacy of Theophylline in ADCY5-Related Dyskinesia: A Retrospective Case Series Study. Mov Disord. 2025 Jun;40(6):1143-1147. doi: 10.1002/mds.30170. Epub 2025 Mar 13. PMID: 40079709; PMCID: PMC12160982.

Neuromuskuläres Zentrum Magdeburg

Sprecher NMZ:
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:
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 seit mehr als 30 Jahren 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 1. Juli 2024 von 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 MND, bei denen es zu kognitiven Einbußen kommen kann (z. B. FTD-ALS). Dazu stehen neben der personellen Ausstattung umfangreichte testpsychologische

Instrumente 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, Dr. med. U. Bock und Mitarbeitende) 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 Erhebungsinstrumenten entwickelt (Professorin Dr. med. S. Vogt und wissenschaftliche Mitarbeitende in Zusammenarbeit mit der Klinik für Psychosomatik, Prof. Dr. F. P. Junne).

Schonende Untersuchungstechniken (Muskel-/Nerven-MRT, Ultraschalldiagnostik) stehen ebenfalls zur Verfügung (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 MND und Neuropathien weiter verbessern helfen. Nicht selten werden auch Immunneuropathien erstmals detektiert. 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.

Professor Dr. Dimitrius Mougiakakos, 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 Erkran-

kungen (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 (Professor Dr. Zenker, 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 (Professor Dr. M. Zenker und Mitarbeitende) rundet das Angebot ab.

In Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik für Plastische, Wiederherstellungs- und Handchirurgie erfolgt die restaurative periphere Nervenchirurgie (Professor Dr. A. Kraus). Im Muskelfunktionslabor der Klinik für Orthopädie (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 – 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. Dabei standen auch innovative krankheitsmodifizierende Therapieoptionen bei der Myasthenie (CAR-T-Zelltherapie) und den Motoneuronerkrankungen (ALS, SMA) im Fokus.

Netzwerkbeteiligungen

Gemeinsam mit dem DZNE am Standort Magdeburg (Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen) werden auch Patienten mit Motoneuronerkrankungen und anderen seltenen neurodegenerativen neuromuskulären Erkrankungen betreut. Im Rahmen von Intersite-Projekten besteht dazu auch eine klinisch-wissenschafltiche Kooperation mit den Neurologischen Zentren an der MHH / DIAKOVERE Klinik für Neurologie und Klinische Neurophysiologie am Henriettenstift (Professorin Petri) und Rostock (Prof. Prudlo, 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 (Professor Dr. M. Otto und Mitarbeitende) und Hannover (Professorin Dr. S. Petri; zugleich Chefärztin 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 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 (Professorin Dr. med. S. Vogt und wissenschaftliche Mitarbeitende). 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 Schmerzskalen 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 Arbeitsgruppe um Professorin Dr. Vogt widmen sich der Coping-Strategien bei neurogenen Schmerzsyndromen. Die Ak

zeptanz- 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 Werteklärung kombiniert werden und die statt auf Emotionsunterdrückung auf Emotionsakzeptanz in Form einer positiven Neubewertung negativer Emotionen abzielt. Hierzu beantragte Frau Professorin Vogt auch ein großes interdisziplinäres Verbundprojekt aus der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie heraus.

Kooperationen mit der DGM

Unter dem Motto „Miteinander für einander" ist das NMZ Magdeburg eingebunden in die Angebotspalette der DGM. Zur Landesverbandsvorsitzenden, Frau Beate Cwiertnia, ergeben sich regelmäßige Kontakte.

Patienten-zentrierte Fortbildungsveranstaltungen widmeten sich der Ernährungstherapie, kausalen und Symptom-orientierten Behandlungsstrategien. Ein wichtiges Anliegen der regelmäßigen Gruppentreffen sind ferner die Hilfsmittelversorgung und die praktische Beantragung von gezielten Rehabilitationsmaßnahmen bei den Leistungsträgern (Koordination Prof. Dr. S. Vielhaber und Mitarbeitende des Hilfsmittelzentrums).

Publikationen

1. Temp AGM, Tarakdjian GN, Kasper E, Machts J, Kaufmann J, Vielhaber S, Prudlo J, Cole JH, Dyrba M, Teipel S, Hermann A. The role of cognitive and brain reserve in the clinical presentation and progression of amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Jun 20;15(1):20232. doi: 10.1038/s41598-025-97509

2. Buchberger A, Riedel E, Hackenberg M, Mensch A, Beck-Woedl S, Park J, Haack TB, Haslinger B, Kirschke J, Prokisch H, Hermann A, Mawrin C, Danek A, Schoser B, Peikert K, Deschauer M, Cordts I. The Diverse Neuromuscular Spectrum of VPS13A Disease. Ann Clin Transl Neurol. 2025 Oct 1. doi: 10.1002/acn3.70198.

3. Avci AB, Feist E, Burmester GR. Rheumatoid factors revisited in the age of biologic therapy. Rheumatology (Oxford). 2025 Mar 1;64(Supplement_2):ii15-ii24. doi: 10.1093/rheumatology/keaf035. PMID: 39982406; PMCID: PMC11981325.

Fachgebiet und Standort

Neuropädiatrie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
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 Vertreter/-innen der DGM aus dem Bundes- und Landesvorstand im Rahmen der Zertifizierung. Dabei standen auch aktuelle krankheitsmodifizierende Therapieoptionen bei der SMA und andere Motoneuronerkrankungen 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 abgestimmt und optimiert. Hervorzuheben sind auch die Fallkonfe-

renzen mit dem Institut für Humangenetik und die aktive Teilnahme an DGM-Konferenzen.

Netzwerkbeteiligungen

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 Muskel glykogenosen 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:
Prof. Dr. med. Anne Schänzer
Institut für Neuropathologie
Justus-Liebig-Universität
Gießen / UKGM Standort Gießen

Stellvertretender Sprecher NMZ:
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 Mitarbeitende 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, Muskelerkrankungen und Epileptologie
- Institut für Neuropathologie
- Institut für Humangenetik
- Kinderkardiologie / Kinderherzzentrum
- Abteilung für Rheumatologie, Klinische Immunologie, Osteologie und Physikalische Medizin, Campus Kerckhoff-Klinik, Bad Nauheim
- Universitätsklinikum Marburg
- Neurologische Klinik, Neuroimmunologische Ambulanz
- 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

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 Klinik für Pädiatrische Neurologie, Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie betreut derzeit ca. 130 Patienten mit Spinaler Muskelatrophie und verfügt über große Erfahrung in der Anwendung von den neuen genetisch modifizierenden Therapien. 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-Initiave, 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 1.10.2021 eingeführten Neugeborenenscreenings auf SMA sowie der Genersatztherapie mit Zolgensma.

Die Kinderklinik ist u. a. an folgenden klinischen Studien beteiligt: Pompe Register, 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 sowie Cipaglukosisae + Miglustat mit infantiler 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 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, sowie mit schmerz-assozierte neuromuskuläre Erkrankungen. Zudem ist die Ambulanz Teil des interdisziplinären Gießener Amyloidosezentrums. Die Klinik ist als "Anerkannte Ausbildungsstätte der DGKN" zertifiziert. Die Arbeitsgruppe "Schmerz und Peripheres Nervensystem" wird von Prof. Dr. Heidrun Krämer-Best geleitet. Neben den Spezialsprechstunden werden wissenschaftlich derzeit folgende Themen bearbeitet: Veränderungen des sympathischen Nervensystems als Biomarker bei verschiedenen neurologischen Erkrankungen, Pathophysiologie der SFN, Prädiktoren für den Langzeitverlauf von Myasthenia gravis sowie 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 (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 kardioskelettale Erkrankungen im Kindesalter. Aus dem Kinderherzzentrum werden Herzmuskelproben aus explantierten Herzen von Kindern mit Kardiomyopathien hinsichtlich neuromuskulärer Erkrankungen detailliert aufgearbeitet und analysiert.

Prof. Dr. Anne Schänzer ist Mitglied im Gutachterboard des Referenzzentrums 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 und 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 neuromuskulären 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 Forschungs-

schwerpunkte 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 Dermatomyositis 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 ReCONNET).

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. (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 Orthopädietechnikern für alle Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen an. Wir führen eine umfangreiche Diagnostik inkl. 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 Kooperationssprechstunde mit Prof. Hell aus der Orthopädischen Uniklinik Göttingen sowie 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 Gentherapie etabliert/zertifiziert und sind seit 1.10.2021 anerkanntes Therapiezentrum im Rahmen des Neugeborenenscreenings 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 Therapien. 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 Nursinersen und Risdiplam; wir arbeiten hierfür eng mit der Neuropädiatrie im Hause zusammen, um eine gute Transition zu ermöglichen. Wir behandeln etwa 80-100 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 Plasmaphereseplatz, 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 Prof. Lüsebrink und OA Dr. Divchev.

Das Institut für Humangenetik der Universitätsklinik Marburg (Direktor: Prof. Dr. J. Schumacher) bietet die humangenetische Beratung von Patienten mit monogenerblichen 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 1.10.2021 eingeführten Neugeborenenscreenings 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 Anästhesiologie. Darüber hinaus beteiligt sich die Abteilung auch an der sog. SMArtCare-Initiave, 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 Modifier. 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 Nursinersen 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.

Der 27. Kongress des Wissenschaftlichen Beirats der DGM wurde 2025 in Gießen von dem Tagungsteam Professorin Dr. Anne Schänzer, Professorin Dr. Heidrun Krämer-Best und Professor Dr. Andreas Hahn ausgerichtet. Titel der Tagung war „Präzise Diagnostik & personalisierte Therapie bei neuromuskulären Erkrankungen. Stand der Forschung neuromuskulärer Erkrankungen über alle Altersstufen hinweg“. Zusätzlich zu dem wissenschaftlichen Programm und dem Patiententag wurde ein „precongress“ Programm gestaltet, um den jungen Nachwuchs der neuromuskulären Versorgung zu fördern. Es wurden nationale und internationale Experteninnen und Expeten zu dem Kongress als Vortragende eingeladen. Freie Vorträge wurden aus den zugesandten Abstracts ausgewählt. Der Kongress deckte facettenreich die Themen Muskulärer Erkrankungen aus dem Blickwinkel der Neuropädiatrie, Neurologie, Neuropathologie, Grundlagenforschung und Patientenversorgung ab.

Am 8. und 9. August 2025 fand die zweite Myositis Summer School am Campus Kerckhoff der JLU Gießen in Bad Nauheim statt. Diese Fortbildung des Myositis-Netzes e. V., unter der Co-Schirmherrschaft des Europäischen Netzwerks für seltene Erkrankungen (ERN-Reconnet, wurde ermög-

licht 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 Vorträge und Fallbesprechungen, die durch lebhafte 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. Nikolas Ruffer, Iago Pinal-Fernandez, Felix Kleefeld, Marie-Therese Holzer, Hans-Hilmar Goebel, Anne Schänzer, Maria Casal-Dominguez, Ina Kötter, Norman Görl, Florian Masuhr, Rieke Alten, Eckart Braasch, Albert Grüger, Jörg Müller, Thomas Lempert , Andreas Krause, Tobias B. Huber, Teerin Liewluck, Andrew L. Mammen, Werner Stenzel, Corinna Preusse, Udo Schneider and Martin Krusche . Myopathologic and immune profiling of granulomatous myositis in sarcoid myopathy. Neuropathol Appl Neurobiol 2025 Sep 10;51 (5). doi: 10.1111/nan.70040

2. Luisa Paul, Andreas Hentschel, Christel Depienne, Anne Schänzer, Nicolai Kohlschmidt, Ulrike Schara-Schmidt, Andreas Roos, Heike Kölbel. Lessons learned from a muscle study in Nail patella syndrome. OJRD 2025

3. Maureen Jacob, Heike Kölbel, Philip Harrer, Robert Kopajtich, Melanie T. Achleitner, Susann Badmann, Melanie Brugger, Theresa Brunet, Gisèle Bonne, Katharina Eyring, René G. Feichtinger, David Goméz-Andrés, Andreas Hahn, Elisabeth Graf, Véronique Manel, Anna Marcé-Grau, Reza Maroofian, Katharina Mayerhanser, Pinki Munot, Juliette Nectoux, Isabelle Nelson, Alice Saparov, Anne Schänzer, Ulrike Schara-Schmidt, Julia Schmidt, Rahel Schuler, Caroline Sewry, Silke Slanz, Rivka Sukenik-Halevy, Joachim Weis, Louise C Wilson, Michael Zech, Uwe Kornak, Juliane Winkelmann, Andreas Roos, Felix Distelmaier, Johannes A. Mayr, Matias Wagner .Deciphering DST-associated disorders: Biallelic variants affecting DST-b cause a congenital myopathy. Brain Jun 11 2025; doi: 10.1093/brain/awaf227

4. Tobias Mayer, Leila Scholle, Laura Foerster, Ilka Schneider, Gisela Stoltenburg-Didinger, Karl-Stefan Delank, Thomas Kendzierski, Anna Koelsch, Kathleen Kleeberg, Torsten Kraya, Lorenzo Barba, Steffen Naegel, Anne Schänzer, Markus Otto, Alexander Mensch. Alpha-synuclein as a potential bi-

omarker for inclusion body myositis in blood and muscle. Neuropathol Appl Neurobiol 2025 Jun; 51 (3) doi: 10.1111/nan.70019.

5. Felix Kleefeld, Emily Cross, Daniel Lagos, Benedikt Schoser, Andreas Hentschel, Tobias Ruck, Christopher Nelke, Katrin Hahn, Denisa Hathazi, Andrew L. Mammen, Maria Casal-Dominguez, Marta Gut, Simon Heath, Anne Schänzer, Hans-Hilmar Goebel, Iago Pinal-Fernandez, Andreas Roos, Corinna Preuße, Werner Stenzel, Rita Horvath. Mitochondrial Leakage and mtDNA Damage Triggering Early Immune Response in Inclusion Body Myositis. Brain 2025 Apr 7 doi: 10.1093/brain/awaf118

6. Sivasankar Malaichamy, Romane Idoux, Kiran Polavarapu, Katarina Šikić, Elisa Holla, Rachel Thompson, Sally Spendiff, Anne Schänzer, Benno Kusters, Emily Freeman, Andreas Hentschel, Daniel O'Neil, Ricardo Carmona-Martinez, Vera Dobelmann, Calvin Tucht, Meyke Schouten, Tobias Ruck, Ulrike Schara-Schmidt, Erik-Jan Kamsteeg, Danijela Petković Ramadža3, Antonia Jakovčević, Tamara Zigman, Mislav Čavka, Veronika Karcagi, Agnes Herczegfalvi, Rita Horvath, Nicol Voermans, Andreas Roos, Ivo Barić, Hanns Lochmüller. Autosomal dominant recurrent rhabdomyolysis is associated with a missense variant in ATP2A2 reducing SERCA2 calcium pump function in skeletal muscle. Brain 2025 Feb 19. doi: 10.1093/brain/awaf067

7. Foerster L, Scholle L, Mayer T, Schneider I, Stoltenburg-Didinger G, Delank KS, Kraya T, Hahn A, Strube D, Koelsch AK, Naegel S, Barba L, Volk AE, Otto M, Mensch A. Serum chitotriosidase-1 (CHIT1) as candidate biomarker for mitochondriopathies. J Neurol. 2025 Feb 1;272(2):180

8. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen. Neurology. 2025 Mar 11;104(5):e213371

9. Petrotchenko EV, Hahn A, Borchers CH. Determination of the alpha-glucosidase anti-drug antibodies epitopes in Pompe disease patient plasma samples. Antibodies 2025 Jul 28;14(3):64. doi: 10.3390/antib14030064

10. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12: doi: 10.1177/22143602251370577. Online ahead of print.

11. Mendelsohn DH, Garcia-Angarita N, Hahn A, Schoser B, Wenninger S. Management of hypersensitivity in a patient with late-onset Pompe disease experiencing recurrent infusion-related reactions. J Neurol. 2025 Sep 11;272(9):625. doi: 10.1007/s00415-025-13357-w

Neuromuskuläres Zentrum Münster (Westfalen) / Osnabrück

Sprecher NMZ:
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:
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 Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste Oberarzt der Klinik für Neurologie des UKM und Prof. Dr. M. Boentert, seit 2025 Departmentleiter Schlafmedizin im Neuromedizinischen Zentrum des Klinikums Osnabrück 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 und Patienten 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, Atemmuskelkraftmessung 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 am UKM-Marienhospital Steinfurt und am Klinikum Osnabrück, wo mittels kardiorespiratorischer Polygraphie und nächtlicher transkutaner Kapnometrie (CO_2-Messung) Indikationsstellung und Verlaufskontrolle einer nicht-invasiven Beatmungstherapie durchgeführt werden.

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 Pulmonologie (Lungenheilkunde) und Kardiologie, der Klinik für Kinderorthopädie, Klinik für Neurologie und anderen. Zusätzlich zur Muskeldystrophie Duchenne, kongenitalen, erworbenen und entzündlichen Myopathien werden hereditäre Neuropathien, Motoneuronerkrankungen 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 Stoffwechsel-diagnostik. 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. Dziewas, 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 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.

Netzwerkbeteiligungen

- 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
- Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste ist Ko-Gründer und Mitglied im Nationalen Kompetenznetz Peripherer Nerv, das sich auf die Erforschung von Immunneuropathien spezialisiert hat.

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Unter Zusammenarbeit von Prof. Dr. Boentert (Neuromedizinisches Zentrum, Klinikum Osnabrück) zusammen mit Dr. C. Korsukewitz (Klinik für Neurologie, UK Münster) ist die Spezialambulanz für Amyotrophe Lateralsklerose und andere Motoneuronerkrankungen 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 in verschiedenen Wissenschaftsverbünden. Im Bereich Morbus Pompe wurde die PROPEL-Studie (Enzymersatztherapie) erfolgreich beendet.
- Herr Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste und Herr Dr. J. Grosch bieten eine Spezialsprechstunde für entzündliche Muskel-/Nerverkrankungen mit den Schwerpunkten Myasthenia gravis (MG), Immunneuropathien und Myositis an. Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste ist Mitglied des Ärztlichen Beirats der Deutschen Myasthenie Gesellschaft. Aktuell werden oder wurden klinische Studien zu CIDP, MG und Myositiden durchgeführt bzw. sind geplant (u. a. C1-Komplement- und FcRn-Inhibitor bei CIDP).

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.

Beteiligte Kliniken und Institute

Universitätsklinikum Münster

Albert-Schweitzer-Campus 1,
Geb. A1, 48149 Münster
Klinik für Neurologie mit Institut für Translationale Neurologie
Komm. Leiter: Prof. Dr. M. Schilling

Neuromuskuläre und neurogenetische Sprechstunde für Erwachsene:
Dr. L. Rolfes, T. Huchtemann,
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
T 0251 8353085 oder 0179 4149959

Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen
Dr. C. Korsukewitz
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
Neuro-orthopädische 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

Klinik für Medizinische Genetik
Direktor: Univ.-Prof. F. Tüttelmann
Vesaliusweg 12-14, 48149 Münster
T 0251 8353208, F 0251 8355431

UKM-Marienhospital Steinfurt
Schlaflabordiagnostik und nicht-invasive
Heimbeatmung, Klinik für Innere Medizin
Dr. B. Dräger
T 02552 791226, F 02552 791333

Klinikum Osnabrück

Neuromedizinisches Zentrum
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück,
Postfach 38 06
T 0541 4056501, F 0541 4056599

Klinik für Neurologie mit neurologischer
Frührehabilitation
Chefärzte: Prof. Dr. R. Dziewas,
Prof. Dr. T. Warnecke, PD Dr. C. Kelling
hausneurologie@klinikum-osnabrueck.de

Department für Schlafmedizin
Leitender Arzt: Prof. Dr. M. Boentert
mvz.schlafmedizin@klinikum-os.de; info@
schlafmedizin.de

EMG-Labor
Dr. F. Neumann, Dr. A. Brodowski
T 0541 405 0 oder -6571
F 0541 4054997

Neuromuskuläre Ambulanz
Dr. Frank Neumann
(Ermächtigungsambulanz für
neuromuskuläre Erkrankungen)
T 0541 4056501
Prof. Dr. Matthias Boentert (MVZ)
T 0541 4068053

DGM-Sozialberatung am Klinikum
Osnabrück
Christa Scholz, Elke Rickling,
Ulrich Vodde
T 0541 4056588
christa.scholz@dgm.org
elke.rickling@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
Ärztlicher Direktor Dr. J. Brocke
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 5125, F 0251 8992861
praxis@boeckenholt-ritter.de

Publikationen

1. Heming M, Börsch AL, Wolbert J, Thomas C, Mausberg AK, Szepanowski F, Eggert B, Lu IN, Tietz J, Dienhart F, Meschnark M, Strecker JK, Glatza M, Thomas C, Gmahl N, Dambietz C, Müther M, Uerschels AK, Keyvani K, Minnerup J, Doppler K, Üçeyler N, Aprea J, Dahl A, Stassart R, Fledrich R, Wiendl H, Sommer C, Stettner M, Meyer Zu Hörste G. Multiomic identification of perineurial hyperplasia and lipid-associated nerve macrophages in human polyneuropathies. Nat Commun. 2025 Aug 23;16(1):7872. doi: 10.1038/s41467-025-62964-8. PMID: 40849297; PMCID: PMC12375038.

2. Masanneck L, Voth J, Gmahl N, Jendretzky K, Huntemann N, Werner NM, Schmidt L, Oeztuerk M, Quint P, Schroeter CB, Hartung HP, Skripuletz T, Meyer Zu Hörste G, Ruck T, Meuth SG, Pawlitzki M. Digital Activity Markers in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy. Ann Clin Transl Neurol. 2025 Oct;12(10):2045-2055. doi: 10.1002/acn3.70137. Epub 2025 Jul 9. PMID: 40635238; PMCID: PMC12516250.

3. Dong MH, Mei ZC, Zhou LQ, Heming M, Xu LL, Liu YX, Pang XW, Chu YH, Cai SB, Ye H, Shang K, Xiao J, Meyer Zu Hörste G, Wang W, Qin C, Tian DS. Anti-BCMA CAR-T cell therapy in relapsed/refractory chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. Med. 2025 Sep 12;6(9):100704. doi: 10.1016/j.medj.2025.100704. Epub 2025 May 26. PMID: 40425008.

4. Kishnani PS, Boentert M, Wenninger S, Berger KI, Msihid J, O'Callaghan L, Essadi-Addou R, Gallego V, Rawat NS, Huynh-Ba O, Diaz-Manera J. Efficacy of Switching Therapy From Alglucosidase Alfa to Avalglucosidase Alfa on Respiratory Function in Participants With Late-Onset Pompe Disease: A Post Hoc Analysis From the COMET Trial. JIMD Rep. 2025 66(5):e70033. doi: 10.1002/jmd2.70033. PMID: 40799512.

5. Stanzel SB, Spiesshoefer J, Trudzinski FC, Cornelissen CG, Kabitz HJ, Fuchs H, Boentert M, Mathes T, Michalsen A, Hirschfeld S, Dreher M, Windisch W, Walterspacher S. German National Guideline for Treating Chronic Respiratory Failure with Non-Invasive Ventilation. Respiration. 2025;13:1-100. doi: 10.1159/000546843. PMID: 40517762

6. Berger KI, Ivanescu C, Msihid J, Periquet M, Hamed A, Haack KA, Zhou T, van der Beek N, Boentert M, Pulikottil-Jacob R, Pollissard L. Defining clinically meaningful thresholds for forced vital capacity in patients with neuromuscular disorders: Lessons learned from the COMET study in Pompe disease. J Neuromuscul Dis. 2025;12(4):523-534. doi: 10.1177/22143602251332829. PMID: 40397025.

7. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w. PMID: 40289140

8. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, GüNTHER R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025; 26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. PMID: 39985291

9. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y.

Neuromuskuläres Zentrum Nordrhein

Sprecher des NMZ:
PD Dr. Gilbert Wunderlich
Oberarzt der Klinik und Poliklinik
für Neurologie
Universitätsklinikum Köln
Kerpener Straße 62, 50937 Köln

Stellvertretende Sprecherin:
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 2025 dreimal Arbeitssitzungen als Videokonferenz und in Präsenz abgehalten, in denen multidisziplinäre Fälle vorgestellt und unter klinischen, neurophysiologischen, neuropathologischen und genetischen Gesichtspunkten diskutiert wurden.

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
Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht (Direktorin), mielbracht@ukaachen.de
Dr. rer. nat. Katja Eggermann (Fachhumangenetikerin), keggermann@ukaachen.de

Zentrum für Humangenetik und Genommedizin

Universitätsklinikum der RWTH
Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen
T 0241 8080178, F 0241 8082580
humangenetik@ukaachen.de
www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik.html

Zentrum für Humangenetik und Genommedizin der Uniklinik RWTH Aachen

Ansprechpartner für das Muskelzentrum ist Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth. Weitere ärztliche Ansprechpartnerin ist Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht, Leitung Klinische Genomik des Instituts für Humangenetik und Genommedizin. Ansprechpartnerin für den labordiagnostischen Bereich der neuromuskulären Erkrankungen ist 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, Natriumkanalerkrankungen), 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 Differenzial-

diagnostik 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

- 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 Exomsequenzierung nach §140a (Allgemeines Vertragsende seitens der Krankenkassen: 4/2025)
- 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 Zentrums 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.

Innerhalb des Zentrums 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-Neuropädiatrischen-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).

Mehrere Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Zentrums für Humangenetik und Genommedizin sind zusammen mit Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern anderer nationaler Einrichtungen an der Erstellung von AWMF-Leitlinien beteiligt (u. a. S1-Leitlinie „Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Sequenzierverfahren (Massives Paralleles Sequenzieren, MPS)“).

Klinische Studien

Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Zentrums 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. Gleichzeitig ist Aachen Teil des entsprechenden europäischen Long-Read Konsortiums „ELRIN".

Kooperationen mit der DGM

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).

Dr. Eggermann ist für die Dt. Gesellschaft für Humangenetik in der Leitlinien-Kommission; sie ist auch Mitglied des ERN EURO-NMD Genetics Boards sowie des Scientific and Strategic Advisory Boards (SSAB) des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN).

Forschung

Es werden mehrere Forschungsprojekte im Bereich der hereditären sensorisch-autonomen Neuropathien in mehreren DFG-Einzelantragsverfahren und einem Verbundprojekt zu Natriumkanalerkrankungen gefördert. Im Rahmen der Förderung des EU-Projekts ENISNIP wurde unter Aachener Leitung ein Register erstellt, um klinische, bildgebende und genetische Daten von Patientinnen und Patienten mit seltenen Schmerzverlust-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 Zentrum Teil des NGS-Kompetenznetzwerks „West-German-Genome-Center" (WGGC), in dessen Rahmen es an verschiedenen Sequenzierprojekten beteiligt ist und das mit den Standorten Bonn, Köln und Düsseldorf jüngst als „Gemeinsame Wissenschaftliche Einrichtung, GWE" organisiert ist.

Publikationen

1. Na V 1.8/Na V 1.9 double deletion mildly affects acute pain responses in mice. Alves-Simões M, et al.: Pain. 2025 Apr 1;166(4):773-792. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003411. Epub 2024 Oct 4. PMID: 39382328; PMCID: PMC11921451.

2. Systematic analysis of snRNA genes reveals frequent RNU2-2 variants in dominant and recessive developmental and epileptic encephalopathies. Leitão, E, et al.: medRxiv [Preprint]. 2025 Sep 4:2025.09.02.25334923. doi: 10.1101/2025.09.02.25334923. PMID: 40950445; PMCID: PMC12424890.

3. Genetic Variants and Clinical Phenotyping in 39 Pediatric Patients with Neuropathic Pain. Quade, A, et al.: Neuropediatrics. 2025 Aug;56(4):249-258. doi: 10.1055/a-2595-0572. Epub 2025 Apr 28. PMID: 40294637.

4. Expanding the Genetic and Phenotypic Spectrum of POLRMT-Related Mitochondrial Disease. Fassad MR, et al.: Clin Genet. 2025 Jun 29. doi: 10.1111/cge.70011. Epub ahead of print. PMID: 40583167.

5. Altered NaV1.9 channel activity in two Tyr66Ser variant carriers with small fiber dysfunction. van den Braak NWM, et al.: J Gen Physiol. 2025;157(6):e202413691. doi:10.1085/jgp.202413691. PMID: 41134538.

6. Phenotypic spectrum of variants in the FIG4 gene: variants associated with Charcot-Marie-Tooth 4J and parkinsonism. Lauerova B, et al.: Eur J Med Genet. 2025 Nov 1;78:105055. doi: 10.1016/j.ejmg.2025.105055. Epub ahead of print. PMID: 41177402.

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.

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 Dr. med. Ute Deutz und Dr. med. Arzu Stoppe (neuromuskuläre Erkrankungen all-

gemein) sowie 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 Uniklinik RWTH Aachen

Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. Joachim Weis
Oberärztin, Stellv. Direktorin: Jun.-Prof. Dr. med. Dr. sc. nat. Juliane Bremer
Assistenzärzte: Dr. Pascal Achenbach, Dr. Gianluca Figlia, Aylin Ikis, Stefan Nikolin, Kay Nolte
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. An 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 Nervenfaserregeneration. 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 Verbünden „MND-Net“, „MD-Net“, „Myositis Netz“ und „CMT-Net“ beteiligt. Das Institut ist Sitz der Gewebebank des ALS-Forschungsnetzwerkes MND-Net.

Publikationen

1. Dohrn MF, Pareyson D, Pisciotta C, Kölbel H, Roos A, Fabrizi GM, Cakar A, Parman Y, Züchner S, Weis J. Charcot-Marie-Tooth–SORD: insights into pathology and pathophysiology from a human nerve biopsy series. Brain. 05 Nov 2025. doi.org/10.1093/brain/awaf420. Epub ahead of print.

2. van den Braak NWM, Kuehs S, Peschke GZ, Namer B, Lischka A, Eggermann K, Dumke C, Sudha Bhagavath Eswaran V, Nikolin S, Weis J,

Schulz JB, Lampert A, Kurth I, Rolke R, Leipold E, Dohrn MF. Altered NaV1.9 channel activity in two Tyr66Ser variant carriers with small fiber dysfunction. J Gen Physiol. 2025 157(6): e202413691 doi: 10.1085/jgp.202413691

3. Bremer J, Nagel J, Zschüntzsch J, Zajt KK, Palaz T, Blank T, Ikis A, Fischer LA, Sensmeyer ASM, Wiechers L, Reichelt JJ, Hofmann KP, Wolf MJ, Leuchtenberger C, Tripathi P, Einer C, Zischka H, Rothermel U, Eck AL, Reimann R, Kana V, Rushing E, Aguzzi A, Prinz M, Liebetanz D, Odoardi F, Kuo CC, Weis J, Kraft F, Schmidt J, Heikenwälder M. Mutual reinforcement of lymphotoxin-driven myositis and impaired autophagy in murine muscle. Brain. 2025 Aug 25: awaf260. doi: 10.1093/brain/awaf260. Epub ahead of print. PMID: 40853947.

4. Jacob M, Kölbel H, Harrer P, Kopajtich R, Munot P, Achleitner MT, Badmann S, Brugger M, Brunet T, Bonne G, Codina M, Ebner L, Eshraghi P, Eyring K, Farhat AS, Feichtinger RG, Graf E, Marcé-Grau A, Hahn A, Houlden H, Karimiani EG, Manel V, Mayerhanser K, Nectoux J, Nelson I, Phadke R, Prokisch H, Sadeghian S, Saparov A, Schänzer A, Schara-Schmidt U, Schmidt J, Schuler R, Sewry C, Shariati G, Slanz S, Smirnov D, Sukenik-Halevy R, Tajsharghi H, Toosi MB, Trujillano L, Weis J, Wilson LC, Ben Yaou R, Zamani M, Zech M, Zschüntzsch J, Kornak U, Goméz- Andrés D, Maroofian R, Winkelmann J, Roos A, Distelmaier F, Mayr JA, Wagner M. Deciphering DST-associated disorders: biallelic variants affecting DST-b cause a congenital myopathy. Brain. 2025 Jun 11:awaf227. doi: 10.1093/brain/awaf227. Epub ahead of print. PMID: 40497796.

5. Bahm J, Schäfer B, Nolte K, Weis J, Beier JP. Intraoperative Assessment of Nerve Traction Injury in Obstetric Brachial Plexus Palsy. J Brachial Plex Peripher Nerve Inj. 2025 May 2;20(1):e27-e30. doi: 10.1055/a-2572-2601. PMID: 40321364; PMCID: PMC12048180.

6. Quade A, Lischka A, Albani S, Rossetti G, Hageb ZN, Rolke R, Kurth I, Katona IK, Eggermann K, Namer B, Lampert A, Dohrn MF, Schacht GM, Weis J, Häusler M. Genetic Variants and Clinical Phenotyping in 39 Pediatric Patients with Neuropathic Pain. Neuropediatrics. 56(4): 249-258, 2025 May 20. doi: 10.1055/a-2595-0572. PMID: 40294637.

7. Vendredy L, De Winter V, Van Lent J, Orije J, Authier TDS, Katona I, Asselbergh B, Adriaenssens E, Weis J, Verhoye M, Timmerman V. RNA Interference Targeting Small Heat Shock Protein B8 Failed to Improve Distal Hereditary Motor Neuropathy in the Mouse Model. J Gene Med. 2025 Feb;27(2): e70013. doi: 10.1002/jgm.70013. PMID: 39972648

8. Bremer J, Franco P, Menstell JA, Tey S, Zajt KK, Popzhelyazkova K, Nolte K, Schlegel J, Pedro M T, Osterloh A, Delev D, Hohenhaus M, Scholz C, Schnell O, Beck J, Weis J, Heiland DH. Spatially resolved transcriptomics of benign and malignant peripheral nerve sheath tumors. Neuro Oncol. 2025 Jan 23:noaf016. doi: 10.1093/neuonc/noaf016. PMID: 39847441

Bonn

Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn (UKB)

Direktorat: bis 12/25 Prof. Dr. C. Kornblum (ab 1/26 in Lehre/Forschung affiliiert), ab 1/26 Prof. Dr. A.K. Pröbstel, Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn, Venusberg-Campus 1, NPP/Gebäude 80, 53127 Bonn
Sekretariat: Karolina Makowski, T 0228 28719465, F 0228 28731451 karolina.makowski@ukbonn.de
Ärztliche Mitarbeiterinnen: Oberarzt Dr. J. Reimann, Oberärztin Dr. M. Winkler, Fachärzte: Priv.-Doz. Dr. P. Weydt, R. Fabian, Dr. S. Bernsen
Nicht-ärztliche Mitarbeiterinnen: I. Bungart, I. Hildebrandt, I. Johannes, K. Kappes-Horn (bis 12/25), M. Palma, M. Stepien-Mering
Study Nurses/Studienkoordination: I. Bungart, I. Johannes, M. Stepien-Mering
Muskellabor Leitung Dr. J. Reimann; TAs: K. Kappes-Horn (bis 12/2025), M. Stepien-Mering, T 0228 28716391

Spezialambulanz für neuromuskuläre *Erkrankungen:*
Dr. J. Reimann, Dr. M. Winkler
T 0228 28719465

Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen (ALS, SMA, etc.)
Priv.-Doz. Dr. P. Weydt; Ambulanzterminvergabe (Frau Rolshoven/Frau Schauerte): T 0228 28715714
(Mo bis Fr: 9 bis 12 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. L. 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;
Dr. M. Winkler: Sprecherin des B-Zentrums für seltene neuromuskuläre Erkrankungen des Erwachsenenalters

Abteilung für Neuropädiatrie des UKB:
Direktorat: 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 28733344 oder termine-kinderneurologie@ukbonn.de
Case Management SMA: T 0151 17104415 sma-kinderneurologie@ukbonn.de

Neuromuskuläre Erkrankungen sind ein langjähriger klinischer und wissenschaftlicher Schwerpunkt des Universitätsklinikums Bonn (UKB). Die Patientinnen und Patienten versorgung profitiert vom eigenen diagnostischen Muskellabor, das durch den TÜV Süd zertifiziert ist. Die Klinik bietet Spezialambulanzen für neuromus-

kuläre Erkrankungen und Motoneuronerkrankungen (Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung ASV), ein Muskellabor und ein klinisches Studienzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen. Derzeit werden interventionelle und observationelle klinische Studien zu mitochondrialen Myopathien, Morbus Pompe, FSHD und ALS durchgeführt. PatientInnen 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 Patientenregister (mitoREGISTRY/Genomit) anbietet. Die ambulante Behandlung von 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 und Immunneuropathien stellen weitere Schwerpunkte der klinischen Versorgung und Forschung dar. Herr Dr. Reimann ist Mitglied des Referenzzentrums 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 sind verfügbar einschließlich der Tofersen-Behandlung bei SOD1-assoziierter ALS. Jährlich findet am 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-physiotherapetisches Team. Die Sprechstunde ist in das SPZ integriert, so dass die Patientinnen und Patienten die Angebote einer sozialpädagogischen oder psychologischen Betreuung sowie einer Hilfsmittelberatung in Anspruch nehmen können. In Zusammenarbeit mit den anderen Abteilungen der Kinderklinik werden 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. Patientinnen und Patienten mit SMA können ab Geburt in unserem Zentrum betreut und mit einer der drei zugelassenen Therapien (Risdiplam, Nusinersen, Onasemnogen-Abeparvovec) behandelt werden. Die Gaben von Nusinersen sowie die Gentherapie mit Onasemnogen-Abeparvovec 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-Abeparvovec). Zudem werden Kinder nach Gentherapie in das INTEGRATE-ATMP Register eingeschlossen. Des Weiteren hat sich die Abteilung für Neuropädiatrie an klinischen Studien zur Behandlung der SMA (ONYX) beteiligt.

PatientInnen mit Thymidinkinase 2 (TK2) – Mangel werden im „company-sponsored compassionateuseprogram" von „MT1621" 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 koordiniert. Frau Prof. Kornblum ist Co-Chair der EURO-NMD Arbeitsgruppe „mitochondrial disorders" sowie gewähltes Mitglied des Research Committee des European Neuromuscular Centre (ENMC).

Schwerpunktmäßige lokale Kooperationen bestehen u.a. 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. Karaa A, Goldstein A, Cohen BH, et al.; RePOWER, MMPOWER-3, and MOTOR investigators. RePOWER: An International, Prospective, Non-Interventional Registry of Patients With Primary Mitochondrial Myopathy. Clin Genet. 2025 Aug 11. doi: 10.1111/cge.70026. Epub ahead of print.PMID: 40785393.

2. Mancuso M, Colitta A, Lavorato M, et al. The most bothersome symptoms in neuromuscular diseases: the ERN EURO NMD Survey. Orphanet J Rare Dis. 2025 May 8;20(1):221. doi: 10.1186/s13023-025-03742-z. PMID: 40340786; PMCID: PMC12063438.

3. Mancuso M, Lopriore P, Semmler L, Kornblum C; 280th ENMC workshop study group. 280th ENMC International Workshop: The ERN EURO-NMD mitochondrial diseases working group; diagnostic criteria and outcome measures in primary mitochondrial myopathies. Hoofddorp, the Netherlands, 22-24 November 2024. Neuromuscul Disord. 2025 May;50:105340. doi: 10.1016/j.nmd.2025.105340. Epub 2025 Mar 22. PMID: 40273815.

4. Kruse MTA, Olde Dubbelink BAS, Kroneman M, et al.; EURO-NMD Bone Strength Study Group. Awareness of bone strength in patients with neuromuscular disorders: ERN EURO-NMD clinician survey and European patient survey. J Neurol Sci. 2025 May 15;472:123420. doi: 10.1016/j.jns.2025.123420. Epub 2025 Feb 7. PMID: 40121805.

5. Ivaniuk A, Anselm IA, Bowen A, et al. Characterization of Factors Associated With Death in Deceased Patients With Mitochondrial Disorders: A Multicenter Cross-Sectional Survey. Neurology. 2025 Feb 25;104(4):e209779. doi: 10.1212/WNL.0000000000209779. Epub 2025 Jan 30. PMID: 39883904; PMCID: PMC11781783.

6. 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.

7. Lindenborn P, Fabian R, Grehl T, et al..Combination of Serum Neurofilament Light Chain and Serum Cardiac Troponin T as Biomarkers Improves Diagnostic Accuracy in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Oct 24. doi: 10.1002/ana.78066. Epub ahead of print. PMID: 41133969.

8. Spittel S, Meyer T, Weyen U, et al. Response to Fortin-Bédard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract. 2025 Sep 26;7(1):70. doi: 10.1186/s42466-025-00405-z. PMID: 41013833; PMCID: PMC12476027.

9. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, et al. Targeted Proteomics upon Treatment with TofersenIdentifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi: 10.1002/ana.70025. Epub ahead ofprint. PMID: 40781905.

10. Bernsen S, Fabian R, Koc Y, et al. Serum Cardiac Troponin T Levels as a Therapy Response Marker in Tofersen-Treated ALS. Muscle Nerve. 2025 Sep;72(3):509-514. doi:10.1002/mus.28453. Epub 2025 Jun 9. PMID: 40491248; PMCID: PMC12338008.

11. Hermann A, Prudlo J, Kasper E, et al. "The DESCRIBE-ALS-FTD study: a prospective multicenter observational study of the ALS-FTD spectrum". Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Nov;26(7-8):720-728. doi: 10.1080/21678421.2025.2509617. Epub 2025 Jun 9. PMID: 40488385.

12. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, et al. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w. PMID: 40289140; PMCID: PMC12036282.

13. Wölfel SM, Widmann CN, Castro-Gomez S, et al. Cognitive capacity in amyotrophic lateral sclerosis: the value of diagnostic markers in cerebrospinal fluid and the influence of nutrition and pulmonary function. Brain Commun. 2025 Apr 8;7(2):fcaf137. doi: 10.1093/braincomms/fcaf137. PMID: 40241787; PMCID: PMC12001800.

14. Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, et al. COURAGE-ALS Study Group. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial. JAMA Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0241. PMID: 40126464; PMCID: PMC11933997.

15. Maier A, Kettemann D, Weyen U, et al. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8. PMID: 40025240; PMCID: PMC11873142.

16. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, et al. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22. PMID: 39985291.

17. Denton TT, Carter GT, Goddard M, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis, the Endocannabinoid System, and Exogenous Cannabinoids: Current

State and Clinical Implications. Muscle Nerve. 2025 Jul;72(1):7-14. doi: 10.1002/mus.28359. Epub 2025 Feb 12. PMID: 39936266.

18. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, et al. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y. PMID: 39910638; PMCID: PMC11800542.

19. Guillot SJ, Lang C, Simonot M, et al. Early-onset sleep alterations found in patients with amyotrophic lateral sclerosis are ameliorated by orexin antagonist in mouse models. Sci Transl Med. 2025 Jan 29;17(783):eadm7580. doi: 10.1126/scitranslmed.adm7580. Epub 2025 Jan 29. PMID: 39879320.

20. 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.

21. Crawford TO, Servais L, Mercuri E, et al. SAPPHIRE Study Group. Safety and efficacy of apitegromab in nonambulatory type 2 or type 3 spinal muscular atrophy (SAPPHIRE): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Lancet Neurol. 2025 Sep;24(9):727-739. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00225-X. PMID: 40818473.

22. Holzwarth D, Calaminus G, Friese J, et al. Pilocytic astrocytoma in a child with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec. Mol Ther. 2025 Jun 4;33(6):2842-2850. doi: 10.1016/j.ymthe.2025.02.025. Epub 2025 Feb 15. PMID: 39955617; PMCID: PMC12172199.

Düsseldorf

Universitätsklinikum Düsseldorf, Neurologische Klinik

Direktor: Prof. Dr. Dr. S. Meuth
PD Dr. Michael Gliem
Es besteht eine Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen, mit einem Fokus auf Myasthenia gravis, Myositiden sowie erblichen Erkrankungen der peripheren Nerven und der Skelettmuskulatur.

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 Werkstätten 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.

Universitätsklinikum Düsseldorf, Institut für Neuropathologie

Direktor:
Univ.-Prof. Dr. Guido Reifenberger
Ansprechpartnerin:
OÄ PD Dr. Anna Brunn,
T 0211 8118662

Direktor:
Prof. Dr. Guido Reifenberger
Ansprechpartnerin:
OÄ PD Dr. Anna Brunn
T 0211 81 18662

2025 wurden ca. 695 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 oder einer Vaskulitis sowie Darmbiopsien bei Motilitätsstörungen aufgrund unklarer Veränderungen der autonomen Innervation. Routinemäßig werden alle gängigen histologischen, enzymhistochemischen und immunhistochemischen Untersuchungen angewendet, darunter steht insbesondere für immunhistochemische Untersuchungen autoimmuner Myopathien ein großes Panel zur Verfügung. Das Kunststoff-eingebettete Material wird in Semidünnschnitt-Technik untersucht. Zur Auswertung der Biopsien werden zudem morphometrische Analysen verwendet. Frau Dr. Brunn ist zudem Ansprechpartne-

rin für den Fachbereich Neuropathologie im Medizinischen Versorgungszentrum des Universitätsklinikums Düsseldorf.

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 gastro-intestinaler 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 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
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: PD Dr. med. Andreas Totzeck, PD Dr. Andreas Thimm, Dr. Benjamin Stolte, Dr. Svenja Neuhoff, Carl-Conrad Delank, Frau Jaqueline Lipka, Frau Britta Ney, Frau Melina Schlag, Frau Karolin Tobasi, PD Dr. Markus Leo, Dr. Linda Isabell Schmitt

Die Neuromuskuläre Ambulanz findet ganztägig in der Klinik für Neurologie statt. Gesonderte Sprechstunden bestehen für die Spinale Muskelatrophie (SMA), Myasthenia Gravis sowie ALS. Die neueren diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten im Zentrum können im Rahmen ASV zahlreiche Infusionstherapien 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. 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 Ruhrlandklinik für pneumologische Fragen und Fragen bei Atmungsunterstützung zusammen. Die Neuromuskuläre Ambulanz ist Teil des Westdeutschen Amyloidosezentrums Essen.

Für die Betreuung und Koordination der Patientenanfragen ist eine von der DGM-gefördete Patientenlotsin (Frau Britta Ney) 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, Myositiden 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 und translationale Untersuchungen zur Pathophysiologie von Motoneuronerkrankungen. 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 grundlagenorientieren Studien werden die Krankheitsmechanismen von Motoneuronerkrankungen sowie Störungen der neuromuskulären Endplatte in verschiedenen Tier- und Zellmodellen untersucht.

Fortbildungsveranstaltungen

- 10. Neurologie Symposium am 22.11.2025, Haus der Technik
- 7. Essener Neuromuskuläres Symposium 2025 am 22.2.2025, Uniklinik Essen
- Essener Patientenforum – Motoneuron- und Muskelkrankheiten am 14.10.2025, 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. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025

2. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476.

3. Neuhoff S, Schmitt LI, Liebig KC, Hezel S, Tilahun NI, Kleinschnitz C, Leo M, Hagenacker T. Neuronal Pentraxin 2 as a Potential Biomarker for Nusinersen Therapy Response in Adults with Spinal Muscular Atrophy: A Pilot Study. Biomedicines. 2025 Jul 25;13(8):1821.

4. Kruse T, Portegys S, Leflerovà D, Cap A, Wirth B, Heller R, Neuhoff S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G. Oral function tests in spinal muscular atrophy: closing the diagnostic gap in severely affected adult patients : A prospective observational study. J Orofac Orthop. 2025 Jun 24.

5. Scheiner CA, Masuda M, Hagenacker T, Powell L, Jayasinghe P, Johnston K, Yee KS. Assessing the symptom control provided by ravulizumab or efgartigimod in myasthenia gravis: an evaluation of the patient experience of two different treatment appro-

aches. Curr Med Res Opin. 2025 May;41(5):817-827.

6. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025

7. Boehmerle W, Hagenacker T, Leo M, Schmitt LI, Lehmann HC, Klein I, Stegherr R, Konietschke F, Endres M, Huehnchen P. Results of the preclinical multicenter randomized controlled paclitaxel-induced neuropathy prevention replication study (PINPRICS). BMC Res Notes. 2025 Apr 8;18(1):145.

8. Oubari S, Papathanasiou M, Michel L, Rassaf T, Thimm A, Hagenacker T, Ehling D, Wieczorek S, Naser E, Hegenbart U, Schönland S, Dührsen U, Reinhardt HC, Carpinteiro A. Gain or amplification of 1q21 in systemic light chain amyloidosis is associated with advanced Mayo stage, plasma cell disease and worse overall survival. Ann Hematol. 2025 Mar;104(3):1777-1788.

9. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen. Neurology. 2025 Mar 11;104(5):e213371.

10. Huntemann N, Gerischer L, Herdick M, Nelke C, Stascheit F, Hoffmann S, Öztürk M, Schroeter CB, Lehnerer S, Stein M, Schubert C, Schneider-Gold C, Pfeuffer S, Krämer HH, Konen FF, Skripuletz T, Pawlitzki M, Glaubitz S, Zschüntzsch J, Scherwietes V, Totzeck A, Hagenacker T, Meuth SG, Meisel A, Ruck T. C5 complement inhibition versus FcRn modulation in generalised myasthenia gravis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2025 Mar 24;96(4):310-321.

Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie/ Sozialpädiatrisches Zentrum, Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Mitglied des Europäischen Referenznetzwerkes 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

Mitarbeitende: Dr. Adela Della Marina, PD Dr. Heike Kölbel, Dr. Andrea Gangfuß, Dr. Nina Rademacher

Patientenlotsin: Britta Ney
T 0201 72382866, F 0201 7235389

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, Myasthenie 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 morpholgische, immunhistochemische und Westernblot-Untersuchungen durchgeführt werden. Prof. Schara-Schmidt ist Mitglied des Referenzzentrums 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 Konsortiums „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 Bochum/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, XL-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. AAV gene therapy for Duchenne muscular dystrophy: the EMBARK phase 3 randomized trial. Jerry R Mendell, Francesco Muntoni, Craig M McDonald, Eugenio M Mercuri, Emma Ciafaloni, Hirofumi Komaki, Carmen Leon-Astudillo, Andrés Nascimento, Crystal Proud, Ulrike Schara-Schmidt, Aravindhan Veerapandiyan, Craig M Zaidman, Maitea Guridi, Alexander P Murphy, Carol Reid, Christoph Wandel, Damon R Asher, Eddie Darton, Stefanie Mason, Rachael A Potter, Teji Singh 17, Wenfei Zhang, Paulo Fontoura, Jacob S Elkins, Louise R Rodino-Klapac

2. Transition of patients with Duchenne muscular dystrophy from paediatric to adult care: An international Delphi consensus study. Diana Castro, Thomas Sejersen, Luca Bello, Filippo Buccella, Anita Cairns, Jorge Carranza-Del Río, Imelda J M de Groot, Lauren Elman, Isabella Inzani, Andrea Klein, Oscar H Mayer, Hawken Miller, Alessandro Onofri, Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo, Ulrike Schara-Schmidt, Karsten Vanden Wyngaert, Leanne M Ward, Jo M Wilmshurst, Rosaline Quinlivan

3. Proteomic Profiling Towards a Better Understanding of Genetic Based Muscular Diseases: The Current Picture and a Look to the Future. Marc Pauper, Andreas Hentschel, Malte Tiburcy, Sergi Beltran, Tobias Ruck, Ulrike Schara-Schmidt, Andreas Roos

4. Multi-omics-based phenotyping of AFG3L2-mutant lymphoblasts determines key factors of a pathophysiological interplay between mitochondrial vulnerability and neurodegeneration in spastic ataxia type 5. Menekse Oeztuerk, Diran Herebian, Kale Dipali, Andreas Hentschel, Nina Rademacher, Florian Kraft, Rita Horvath, Felix Distelmaier, Sven G Meuth, Tobias Ruck, Ulrike Schara-Schmidt, Andreas Roos

5. Safety and efficacy of tamoxifen in non-ambulant patients with Duchenne muscular dystrophy: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial (TAMDMD Group B). Bettina C Henzi, Niveditha Putananickal, Simone Schmidt, Sara Nagy, Daniela Rubino-Nacht, Sabine Schaedelin, Helge Amthor, Anne-Marie Childs, Nicolas Deconinck, Iain Horrocks, Saskia Houwen-van Opstal, Vincent Laugel, Mercedes Lopez Lobato, Andrés Nascimento Osorio, Ulrike Schara-Schmidt, Stefan Spinty, Arpad von Moers, Fiona Lawrence, Patricia Hafner, Olivier M Dorchies, Dirk Fischer

6. Deciphering DST-associated disorders: biallelic variants affecting DST-b cause a congenital myopathy. Maureen Jacob, Heike Kölbel, Philip Harrer, Robert Kopajtich, Pinki Munot, Melanie T Achleitner, Susann Badmann, Melanie Brugger, Theresa Brunet, Gisèle Bonne, Marta Codina, Laura Ebner, Peyman Eshraghi, Katharina Eyring, Ahmad Shah Farhat, René G Feichtinger, Elisabeth Graf, Anna Marcé-Grau, Andreas Hahn, Henry Houlden, Ehsan Ghayoor Karimiani, Véronique Manel, Katharina Mayerhanser, Juliette Nectoux, Isabelle Nelson, Rahul Phadke, Holger Prokisch, Saeid Sadeghian, Alice Saparov, Anne Schänzer, Ulrike Schara-Schmidt, Julia Schmidt, Rahel Schuler, Caroline Sewry, Gholamreza Shariati, Silke Slanz, Dmitrii Smirnov, Rivka Sukenik-Halevy, Homa Tajsharghi, Mehran Beiraghi Toosi, Laura Trujillano, Joachim Weis, Louise C Wilson, Rabah Ben Yaou, Mina Zamani, Michael Zech, Jana Zschüntzsch, Uwe Kornak, David Goméz-Andrés, Reza Maroofian, Juliane Winkelmann, Andreas Roos, Felix Distelmaier, Johannes A Mayr, Matias Wagner

7. Safety and efficacy of apitegromab in nonambulatory type 2 or type 3 spinal muscular atrophy (SAPPHIRE): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Thomas O Crawford, Lau-

rent Servais, Eugenio Mercuri, Heike Kölbel, Nancy Kuntz, Richard S Finkel, Jena Krueger, Kaitlin Batley, Sally Dunaway Young, Jing L Marantz, Guochen Song, Bert Yao, Guolin Zhao, Jose Rossello, Giridhar S Tirucherai, Elena Stacy Mazzone, Russell J Butterfield, Marta Gomez Garcia de la Banda, Andreea M Seferian, Valeria A Sansone, Liesbeth De Waele, W Ludo van der Pol, Claude Cances, Astrid Pechmann, Basil T Darras; SAPPHIRE Study Group

8. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. Benedikt Becker, Isabell Cordts, Jutta Becker, Rene Günther, Matthias Baumann, Günther Bernert, Astrid Eisenkölbl, Barbara Fiedler, Marina Flotats-Bastardas, Martin Fleger, Tim Hagenacker, Andreas Hahn, Elke Hobbiebrunken, Andrea Bevot, Jörg Jahnel, Jessika Johannsen, Christoph Kamm, Jan Christoph Koch, Cornelia Köhler, Heike Kölbel, Wolfgang Müller-Felber, Christoph Neuwirth, Barbara Plecko, Christian Stadler, Martin Smitka, Arpad Von Moers, Regina Trollmann, Markus Weiler, Andreas Ziegler, Susanne Goldbach, Kristina Probst-Schendzielorz, Hanns Lochmüller, Ulrike Schara-Schmidt, Maggie C Walter, Janbernd Kirschner, Brunhilde Wirth, Astrid Pechmann, Marcus Deschauer; with SMArtCARE study group

9. Disease spectrum and long-term prognosis of patients with BAG3-associated neuromuscular diseases in Europe. Gorka Fernández-Eulate, Cyril Gitiaux, Simone Thiele, Heinz Jungbluth, Anna Potulska-Chromik, Chiara Marini-Bettolo, Jean Baptiste Davion, Germán Morís, Eduard Gallardo, Montsé Olivé, Carlos Pablo de Fuenmayor-Fernández de la Hoz, Frederique Audic, Arnaud Isapof, Maggie C Walter, Corrado Angelini, Enrico Bertini, Ulrike Schara-Schmidt, Kristl G Claeys, Maike F Dohrn, Mohamed Dembele, Frederic Fer, Guy Brochier, Teresinha Evangelista, Anna Kostera-Pruszczyk, Shahram Attarian, Volker Straub, Cristina Dominguez-Gonzalez, John Vissing, Pascale Richard, Corinne Metay, Diala Khraiche, Karim Wahbi, Tanya Stojkovic

10. Liver function in X-linked myotubular myopathy and autosomal dominant centronuclear myopathy: Data of the unite-CNM study. S Colombo, B S Cowling, L Eyler, D Nijkamp, C Freitag, L Thielemans, K Bouman, J Baets, J Vissing, R Quinlivan, M Guglieri, F Montagnese, U Schara-Schmidt, A Dhawan, M W Lawlor, N C Voermans

Neurologische Klinik des Alfried Krupp Krankenhauses

Ambulanz für Amyotrophe Lateralsklerose und andere Motoneuronerkrankungen:
Alfried Krupp Krankenhaus Essen Rüttenscheid
Alfried-Krupp-Str. 21, 45131 Essen
Leitung: OA Dr. med. T. Grehl
FA für Neurologie, Spezielle Palliativmedizin
Termine: Mo bis Do: 8:30 bis 16 Uhr
Weitere Ansprechpartner:
Bettina Fischer (MfA, StudyNurse)
T 0201 43441529
bettina.fischer@krupp-krankenhaus.de
Dr. Hülya Nazlican (Study Nurse)
T 0201 43441526
huelya.nazlican@krupp-krankenhaus.de
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, wobei etwa 200 Patienten pro Jahr erstmals vorgestellt wurden. Neben differentialdiagnostischen Fragestellungen und der Überprüfung der Erstdiagnose 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 Forschungsvorhaben der spezialisierten Versorgung von ALS Patienten sowie der Grundlagenforschung (Biomarker, genetische Varianten, Brain-Bank) unterstützt. Ein weiterer Schwerpunkt liegt auf der Erarbeitung einer neuen phenotypischen Beschreibung der Varianten der ALS und die auch internationale Etablierung der OPM-Klassifikation. Zur Optimierung der Versorgung der Patienten mit Hilfsmitteln, Heilmitteln und Medikamenten ist das AmbulanzPartner-Versorgungsportal in der Ambulanz etabliert.

Klinische und wissenschaftliche Projekte

- Kooperation mit der ALS Ambulanz der Charite in Berlin (Prof. Th. Meyer):
  - ALS-NFL03-Studie bei der ALS (Biomarkerstudie)
  - Id-ALS (Identifikation genetischer Varianten der ALS)
  - Versorgungsstudien.
- Etablierung einer neuen Phenotypen-Klassifikation bei der ALS (OPM-Klassifikation)
- Koordination der ambulanten Versorgung von Patienten mit einer ALS in Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité in Berlin (AmbulanzPartner®)
- Aufbau einer ALS-Brain-Bank in Kooperation mit dem Neuropathologischen Institut der Universitätskliniken der RWTH Aachen (Prof. Dr. med. J. Weis)
- Führen einer spezifischen Biobank (Datenbank plus Bioproben) zur Unter stützung 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 (PD. Dr. med. D. Fistera)
- Kooperation mit der ALS Ambulanz der Unikliniken Bonn (PD. Dr. med. P. Weydt) • Trop-T-Biomarker-Studie bei der ALS
- Kooperation mit der ALS Ambulanz der Unikliniken Ulm (Prof. Dr. med. J. Weishaupt)
- Teilnahme am Deutschen MND-Net
- Landesweites bevölkerungsbasierte Register zur Erfassung von ALS-Patienten in Nordrhein-Westfalen
- Teilnahme am internationalen NISALS-Netzwerk (Neuroimaging society in ALS)

Kooperationen

- Prof. Dr. med. Thomas Meyer, Neurologische Klinik der Charité am Campus Virchow-Klinikum, Berlin
- PD Dr. med. David Fistera, 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
- PD Dr. med. Patrick Weydt, Neurologische Universitätsklinik Bonn
- Prof. Dr. med. Jochen Weishaupt, Neurologische Universitätsklinik Ulm
- Dr. med. Dr. rer. nat. Andreas Hermann, Arbeitsgruppe für Klinische Neurodegeneration der Neurologischen Universitätsklinik, Dresden
- Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, (Center for Genomics and Transcriptomics) CeGaT GmbH Tübingen

Publikationen

1. Lindenborn P, Fabian R, Grehl T, et al. Combination of Serum Neurofilament Light Chain and Serum Cardiac Troponin T as Biomarkers Improves Diagnostic Accuracy in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol 2025. https://doi.org/10.1002/ana.78066

2. Meyer T, Boentert M, Grosskreutz J, et al. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract 2025; 7(1): 27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w.

3. 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 2025; 26(1-2): 162-71. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Epub 2024 Sep 13.

4. Spittel S, Grehl T, Weydt P, et al. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2025: 1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932

5. Mohwald LM, Maier A, Grehl T, et al. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract 2025; 7(1): 6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y.

6. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, et al. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2025; 26(5-

6): 495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22.

7. Spittel S, Meyer T, Weyen U, et al. Response to Fortin-Bedard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract 2025; 7(1): 70.

8. Maier A, Kettemann D, Weyen U, et al. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep 2025; 15(1): 7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8.

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 Myositiden 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 verschiedene 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.

Prof. Schroeter ist Vorsitzender des Ärztlichen Beirates der Deutschen Myasthenie Gesellschaft (DMG). Er ist Gründungsmitglied des gemeinnützigen Vereins zu Erforschung Myasthener Syndrom in Deutschland (VEMSID e. V.).

Publikationen

1. 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. (2025). 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.0000000000200220. eCollection 2025 Feb. PMID: 39703464.

2. Kruse, T., Shamai, S., Leflerovà, D., Wirth, B., Heller, R., Brakemeier, S., Hagenacker, T., Braumann, B., Wunderlich, G. (2025). Oral function tests in spinal muscular atrophy: Closing the diagnostic gap in severely affected adult patients – a prospective observational study. J Orofac Orthop Jun 24. doi: 10.1007/s00056-025-00597-8. Online ahead of print.

3. Erdmann, H., Schaub, A., Lucas, M.C., Scholz, V., Benet-Pages, A., Becker, K., Dineiger, C., Mayer, V., van Buren, I., Breithausen, E., Akbari, K., Cordts, I., Sauer, M., Schneider, C., Krakowsky, R., Schnabel, F., Dunker, K., Fabritius, L., Gerb, J., Grabova, D., Möhwald, K., Näher, M., Steinmetz, K., Thiessen, F., Jäck, A., Zittel-Dirks, S., Petersen, C., Schreyer, I., Mämecke, L., Wilfling, S., Wunderlich, G., Brenner, D., Hellenbroich, Y, Muhle, K., Huchtemann, T., Claus, I., Klopstock, T., Strupp, M., Levin, J., Höglinger, G., Huppert, D., Becker-Bense, S., Filippopulos, F., Kilpert, F., Leitao, E., Kaya, S., Depienne, C., Schöberl, F., Neuhann, T., Holinski-Feder, E., Zwergal, A., Abicht, A. (2025). Repeat-associated ataxias in a German patient cohort analysed by targeted parallel long-read sequencing. Brain Sep 3:awaf318. doi: 10.1093/brain/awaf318. Online ahead of print.

4. Bamborschke, D., D'Alessandro, M., Bülow, M.H., Özdemir, Ö., Daimagüler, H.-S., Brümmer, V., Kucharowski, N., Sellin, J., Brunn, A., Deckert, M., Wunderlich, G., Körber, F., Bessereau, J.-L., Cirak, S. (2025). Bi-allelic CRELD1 variants cause severe muscle weakness and infantile epilepsy. Brain Commun Sep 3;7(5):fcaf326. doi: 10.1093/braincomms/fcaf326. eCollection 2025.

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln

Ansprechpartner des Muskelzentrums:
Leitung: PD Dr. J.-C. von Kleist-Retzow, PD 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 Entwick-

lungsstörungen und Immundefekten durch und bietet eine ausführliche genetische Diagnostik über die Stoffwechselambulanz 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. Dafsari HS, […] von Kleist-Retzow JC, et al. Mutations in the Key Autophagy Tethering Factor EPG5 Link Neurodevelopmental and Neurodegenerative Disorders Including Early-Onset Parkinsonism. Ann Neurol. 2025 Oct 6. doi: 10.1002/ana.78013.

Institut für Humangenetik/MVZ I, Universitätsklinikum Köln

Direktorin: Prof. Dr. Brunhilde Wirth
Kontakt: Prof. Dr. Brunhilde Wirth
T 0221 478 86464,
Dr. Jutta Becker:
T 0221 478 86835
Dr. Hans Zempel:
T 0221 47886612
Dr. med. Julia Schreml:
T 0221 478 86832
Prof. Dr. med. Christian Netzer:
T 0221 478 86837
Andrea Delle Vedove, MD:
T 0221 478 89553
Dr. med. Marlen Lauffer:
T 0221 47889523
Dr. Sophie Kaspar:
T 0221 47886818
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. Aktuell werden NMD-Panelanalysen auf Exombasis oder Genombasis (im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung) durchgeführt.

Angesichts der neuen therapeutischen Optionen (Nusinersen, Onasemnogen-Abeparvovec, Risdiplam) bei SMN1-assoziierter spinaler Muskelatrophie (SMA) wird jetzt auch präsymptomatische / prädiktive SMN1-Einzelgendiagnostik nach positivem Neugeborenen-Screening Ergebnis ange-

boten. Prof. Wirth war an der Erstellung der aktuellen Leitlinien für SMA insbesondere der genetischen Diagnostik maßgeblich beteiligt.

Klinisch-wissenschaftliche Tagungen und Netzwerkbeteiligungen

- Die interdisziplinäre Zusammenarbeit bei der Betreuung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen in Köln findet in 3 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, Dr. Koy, Dr. Kleist von Retzow, Dr. Dafsari.
- Pädiatrisch-neurogenetische Fallkonferenz mit dem SPZ der Kinderklinik Amsterdamer Str., monatlich erster Donnerstag des Monats, Fr. Dr. Bauer, Dr. Grolik, Dr. Bolte, Dr. Ahlbory.
- Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen, Leiter PD Dr. G. Wunderlich, Klinik für Neurologie.

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). 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 Familienstammbäume. Beides ist eine wichtige Voraussetzung für erfolgreiche genomweite Analysen.

Darüber hinaus sind wir Vollmitglied des internationalen Konsortiums „Solve-RD“. "Solve-RD – solving the unsolved rare diseases" ist ein von der Europäischen Kommission finanziertes Forschungsprojekt. Es spiegelt die ehrgeizigen Ziele des Internationalen Forschungskonsortiums für seltene Erkrankungen (IRDiRC) wider, diagnostische Tests für die meisten seltenen Erkrankungen, inkl. neuromuskuläre Erkrankungen, bereitzustellen. Unsere Hauptziele sind daher, eine große Anzahl seltener neuromuskulären Erkrankungen, für die eine molekulare Ursache noch nicht bekannt ist, durch kombinierte Omics-Ansätze zu lösen und die Diagnostik von Patienten mit seltenen neuromuskulären Erkrankungen zu verbessern, indem wir zu einem "genetischen Wissensnetz" beitragen, uns daran beteiligen und es umsetzen, das auf gemeinsamem Wissen über Gene, genomische Varianten und Phänotypen beruht.

Es konnte bis heute umfangreiche Erfahrung mit Exom- und Genom-Analysen im Rahmen der NeurOmics- und Solve-RD-Netzwerken und in Zusammenarbeit mit dem Cologne Center for Genomics (CCG) erworben werden.

Grundlagenforschung

Trotz mittlerweile seit ca. 30 Jahren bekannter Ursache für die autosomal-rezessive proximale spinale Muskelatrophie (SMA) sind die molekularen Pathomecha-

nismen bisher nicht vollständig verstanden. Unsere Arbeitsgruppe forscht weiterhin intensiv über potentielle SMA protektiven Modifier Gene wie Plastin 3, NCALD und CHP1, deren Wirkungsmechanismus und an der Entwicklung von kombinatorischen Therapien. Außerdem werden bei neu identifizierten Genen, die Motoneuronerkrankungen verursachen, funktionelle Studien in zellulären Systemen (primäre murine Motoneuronen oder aus humanen induzierten pluripotenten Stammzellen differenzierten Motoneuronen) sowie in verschiedenen Modellorganismen (Maus und Zebrafisch) durchgeführt. Diese Modelle ermöglichen uns, den zugrundeliegenden Pathomechanismus und die zellulären Defekte besser zu verstehen, die zur Entwicklung von Therapien unabdingbar sind.

Im Rahmen des EU-geförderten Programms Horizon 2020 haben wir zusammen mit sieben weiteren Europäischen Partnern das Projekt SMABEYOND eingeleitet und werden im Rahmen des Projekts SMA-assoziierte multiorganische Fehlfunktionen auf zellulärer Ebene, im Mausmodel und beim Menschen untersuchen. Besonders hervorzuheben ist, der DFG-geförderter Sonderforschungsbereich 1451, „Schlüsselmechanismen physiologischer und krankheitsbedingt gestörter motorischer Kontrolle“, in dem wir uns seit 2021 neue mechanistische Prozesse zur Motorkontrolle bei SMA und ALS auf multidisziplinärer Ebene forschen. Ziel des SFB1451 ist die Erforschung der genetischen, zellulären sowie systemischen Prozesse, die der neuromotorischen Kontrolle bei Tieren und Menschen zugrunde liegen. Für die erste Förderperiode von 2021 bis 2024 stellt die DFG unserem multidisziplinären SFB-Projekt insgesamt über 13 Millionen Euro zur Verfügung.

Insgesamt ist die Vernetzung von Patientenbetreuung, humangenetischer Diagnostik, klinischer und Grundlagenforschung eine erfolgreiche Strategie am Institut für Humangenetik, die in enger Zusammenarbeit mit den betroffenen Familien und Patientenverbänden weitergeführt werden wird.

Publikationen

1. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577. Epub ahead of print. PMID: 40938628.

2. Kruse T, Portegys S, Leflerovà D, Cap A, Wirth B, Heller R, Neuhoff S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G. Oral function tests in spinal muscular atrophy: closing the diagnostic gap in severely affected adult patients : A prospective observational study. J Orofac Orthop. 2025 Jun 24. English. doi: 10.1007/s00056-025-00597-8. Epub ahead of print. PMID: 40553144.

3. Dalgliesh C, Aldalaqan S, Atallah C, Best A, Scott E, Ehrmann I, Merces G, Mannion J, Badurova B, Sandher R, Illing Y, Wirth B, Wells S, Codner G, Teboul L, Smith GR, Hedley A, Herbert M, de Rooij DG, Miles C, Reynard LN, Elliott DJ. An ultra-conserved poison exon in the Tra2b gene encoding a

splicing activator is essential for male fertility and meiotic cell division. EMBO J. 2025 Feb;44(3):877-902. doi: 10.1038/s44318-024-00344-6. Epub 2025 Jan 2. PMID: 39748121; PMCID: PMC11791180.

4. Mantey I, Langerscheidt F, Çakmak Durmaz Ç, Baba N, Burghardt K, Karakaya M, Zempel H. The POLG Variant c.678G>C; p.(Gln226His) Is Associated with Mitochondrial Abnormalities in Fibroblasts Derived from a Patient Compared to a First-Degree Relative. Genes (Basel). 2025 Feb 5;16(2):198. doi: 10.3390/genes16020198. PMID: 40004527; PMCID: PMC11855138.

5. Bell-Simons M, Breuer H, Wunderlich L, Chmes H, Adam D, Klimek J, Buchholz S, Zempel H. Tau Axonal Sorting and Interaction With Synaptic Plasticity Modulators Is Domain- and Isoform-Dependent in Human iPSC-Derived Neurons. Aging Cell. 2025 Nov;24(11):e70215. doi: 10.1111/acel.70215. Epub 2025 Sep 24. PMID: 40990631; PMCID: PMC12611310.

6. Brooker SM, Novelli M, Coukos R, Prakash N, Kamel WA, Amengual-Gual M, Anheim M, Barcia G, Bardakjian T, Baur F, Berweck S, Bölsterli BK, Brugger M, Cassini T, Chatron N, Corner B, Dafsari HS, de Sainte Agathe JM, Ellis CA, Ezell KM, Foucard C, Frucht SJ, Garcia MC, Gill D, Guimier A, Hamid R, Heine-Suñer D, Herkenrath P, Hully M, Isaias IU, Januel L, Laurencin C, Laut T, Lavillaureix A, Lesca G, Lesieur-Sebellin M, Magistrelli L, Marelli C, Mefford HC, Mendelsohn BA, Mercimek-Andrews S, Miller C, Mohammad SS, Morgante F, Nandipati S, Opladen T, Padmanaban M, Pauni M, Pezzoli G, Piton A, Ramond F, Riboldi GM, Rougeot-Jung C, Santos-Simarro F, Scheffer IE, Serari N, Stahl CM, Kung AS, Tarongí Sanchez S, Thauvin-Robinet C, Till M, Tranchant C, Troedson C, Tropea TF, Vanakker O, Vega P, Wiese ML, Wieshmann U, Williams LJ, Wirth T, Zech M, Zempel H, Roze E, Leuzzi V, Galosi S, Fung VSC, Carvill G, Krainc D, Gerard E, Mencacci NE. The Spectrum of Neurologic Phenotypes Associated With NUS1 Pathogenic Variants: A Comprehensive Case Series. Ann Neurol. 2025 Sep;98(3):561-572. doi: 10.1002/ana.27272. Epub 2025 Jul 1. PMID: 40590478; PMCID: PMC12221205.

7. Guo Q, Löhr T, Giavalisco P, Riehmer V, Zempel H. A Pathogenic L2HGDH Variant Impairs Mitochondrial Targeting and Enzyme Function in L-2-Hydroxyglutaric Aciduria: Clinical and Functional Evidence from Two Affected Siblings. Genes (Basel). 2025 Aug 20;16(8):982. doi: 10.3390/genes16080982. PMID: 40870031; PMCID: PMC12385959.

8. Al Kabbani MA, Köhler C, Zempel H. Effects of P301L-TAU on post-translational modifications of microtubules in human iPSC-derived cortical neurons and TAU transgenic mice. Neural Regen Res. 2025 Aug 1;20(8):2348-2360. doi: 10.4103/NRR.NRR-D-23-01742. Epub 2024 Jun 26. PMID: 38934386; PMCID: PMC11759014.

9. Buchholz S, Kabbani MAA, Bell-Simons M, Kluge L, Cagmak C, Klimek J, Haag N, Iohan LC, Coulon A, Costa MR, Kilinc D, Zempel H. The tau isoform 1N4R confers vulnerability of MAPT knockout human iPSC-derived neurons to amyloid beta and phosphorylated tau-induced neuronal dysfunction. Alzheimers Dement. 2025 May;21(5):e14403. doi: 10.1002/alz.14403. Epub 2025 Feb 28. PMID: 40019008; PMCID: PMC12089071.

10. Çakmak Durmaz Ç, Langerscheidt F, Mantey I, Xia X, Zempel H. Knockdown of POLG Mimics the Neuronal Pathology of Polymerase-γ Spectrum Disorders in Human Neurons. Cells. 2025 Mar 22;14(7):480. doi: 10.3390/cells14070480. PMID: 40214434; PMCID: PMC11987721.

Mönchengladbach

Klinik für Neurologie
Kliniken Maria Hilf GmbH
Viersener Straße 450
41063 Mönchengladbach
Ansprechpartner für das
neuromuskuläre Zentrum:
Fr. FOÄ Ulrike Schöne (Leitung)
Prof. Dr. med. Philipp Albrecht
T 02161 8923001
neurologie@mariahilf.de

Kooperierende Kliniken und Institute

Klinik für Kardiologie:
Prof. Dr. med. Emmanuel 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 Sperling

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/-innen mit Erkrankungen des gesamten Spektrums der neuromuskulären Erkrankungen erfolgt sowohl im ambulanten als auch im stationären Rahmen. Die neuromuskuläre Sprechstunde wird außer donnerstags täglich angeboten (Terminvereinbarung unter neurologie@mariahilf.de oder T 02161 8923001). 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 Patienteninnen und Patienten gewährleistet. So können neben Muskel- und Nervenbiopsien auch die häufig erforderliche kardiologische und pulmologische 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 Fiberendoskopie auch die Videoflouroskopie

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 neuromuskuläre ASV Ambulanz können wir eine umfängliche interdisziplinäre Versorgung aller Aspekte bei neuromuskulären Erkrankungen an unserem Standort sowie den kooperierenden Instituten und Kliniken leisten. Ergänzend verfügen wir auch über eine Infusionsambulanz, sodass wir an unserem Standort neben dem vollen Spektrum der Diagnostik auch ein umfängliches therapeutisches Angebot mit allen modernen Infusionstherapien anbieten können.

Siegen

DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH
Klinik für Neuropädiatrie
Wellersbergstr. 60, 57072 Siegen
T 0271 2345329, F 0271 2345485
Chefarzt: 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 muskelbioptischer 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 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 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 0202 8962647) bietet alle Möglichkeiten der nicht invasiven Beatmungstherapie 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 773200
kiefer@diako-online.de
Elise-Averdieck-Str. 17
27356 Rotenburg (Wümme)
mvz-neurologie@diako-online.de
www.diako-online.de

Stellvertretende 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 neuromuskulären 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 Kranken-hausärzte, 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 Patient:innen erweitert. Für Erwachsene im MZEB Oldenburg und für Kinder und Jugendliche in den Kliniken/Abteilungen für Neuropädiatrie sowie den SPZ werden die Therapien mit Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®), Alglucosidase alfa (Myozyme®), Avalglucosidase Alfa (Nexviadyme®), Cipaclucosidase 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 neuroorthpädischen 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 Enzymersatztherapien 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 spezialfachärztlcihen 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 Erwachsenenneurologie 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.

Netzwerkbeteiligungen

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 Schwergrads 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. Grimm T, Otto-Sobotka F, Steinker D, Summ O, Timmer A und Groß M Patients and treatments in a neuropalliative care outpatient clinic: an analysis of clinical routine data from five years of care (2025) Front Neurol 16: 1616153. https://doi.org/10.3389/fneur.2025.1616153

Neuromuskuläres Zentrum Rhein-Main

Sprecher NMZ:
Dr. med. Bertold Schrank
Aukammallee 33, 65191 Wiesbaden
bertold.schrank@helios-gesundheit.de
www.helios-gesundheit.de/kliniken/wiesbaden-dkd/unser-angebot/unsere-fachbereiche/neurologie/

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
PD Dr. Tanja Schlereth

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 Neuropathologie 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

- 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 (gesundheitspolitisch etc.)

- Dr. Schrank ist stellvertretender Vorsitzender des DGM-Landesverbandes Hessen
- ALS-Gesprächskreis der Landesverbände Hessen / Rheinland-Pfalz in Wiesbaden

Fachgebiet und Standort

Neuropädiatrie Unimedizin Mainz
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz
neuropaediatrie@unimedizin-mainz.de
www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/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

SMArtCare-Register

Erwähnenswertes

Gentherapie 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

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Das Sozialpädiatrische Zentrum Frankfurt Mitte ist Teil des neuroumuskulären Zentrums Rhein-Main. Im Rahmen der Sprechstunde für Kinder und Jugendliche mit neuromuskulären Erkrankungen erfolgt eine neuropädiatrische Diagnostik und Therapieplanung, sowie Beratung und gemeinsame Entscheidungfindung 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.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Krankenhaus Nordwest
Steinbacher Hohl 2-26, 60488 Frankfurt
neurologie116b@khnw.de
www.krankenhaus-nordwest.de

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Standort Frankfurt
Schleusenweg 2-16, 60528 Frankfurt
znn-ambulanzen@unimedizin-ffm.de
www.unimedizin-ffm.de/einrichtungen/kliniken/zentrum-der-neurologie-und-neurochirurgie/klinik-fuer-neurologie/ambulante-versorgung/neuromuskulaere-ambulanz

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Frankfur/Main
Sandweg 94, 60316 Frankfurt/Main
kang@neuropraxiskang.com

Neuromuskuläres Zentrum Rhein-Neckar

Sprecher NMZ:
Dr. med. Hans-Werner Rausch
Universitätsmedizin Mannheim
Neurologische Klinik
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim

Stellvertretender Sprecher NMZ:
Dr. med. Andreas Ziegler
Universitätsklinikum Heidelberg
Sektion Neuropädiatrie und
Stoffwechselmedizin
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Neurologische Klinik, Universitätsmedzin Mannheim (UMM)
Leiter / Sprecher Standort Mannheim:
Dr. Hans-Werner Rausch

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Neuromuskuläre Sprechstunden
Sektion Neuroimmunologie der

Neurologischen Klinik, UMM
Neuromuskuläre Sprechstunde mit Schwerpunkt auf immunvermittelte neuromuskuläre Erkrankungen
Sektionsleitung:
Prof. Dr. med. Lucas Schirmer
lcas.schirmer@umm.de
Stellvertretung – Koordination:
OA Dr. med. Hans-Werner Rausch,
hans-werner.rausch@umm.de
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim
Mo: 8 bis 14 Uhr, Di: 8 bis 14 Uhr (Neuromuskuläres Zentrum)
Fr, 8 bis 15 Uhr (Schwerpunktambulanz für entzündliche neuromuskuläre Erkrankungen) und weitere Termine nach Voranmeldung
T 0621 3832442

Sektion Neurodegeneration der Neurologischen Klinik, UMM
Sprechstunde für ALS und andere Motoneuronerkrankungen
Komm. Sektionsleitung:
OA PD Dr. med. Julian Conrad
julian.conrad@umm.de
OA Dr. med. Valentin Held
valentin.held@umm.de,
OÄ Dr. med. Grete Buchholz
grete.buchholz@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, UMM
Prof. Dr. D. Dürschmied, Ambulanztelefon:
T 0621 3832612, med1@umm.de

Ernährungsmedizin: Ernährungsambulanz, Chirurgische Klinik, UMM
Petra Zech, T 0621 3833840
ernaehrungsambulanz@umm.de

Pneumologie und Beatmungsmedizin:
Thoraxklinik Heidelberg, UKHD

Dr. med. M. Schellenberg
T 06221 3963070
mavi.schellenberg@med.uni-heidelberg.de

Sozialberatung für Muskelkranke:
Waltraud Kark, Neurologische Klinik, Haus 13, Ebene 2, Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim
Terminvereinbarung unter
T 0621 3833655
waltraud.kark@umm.de

Im Jahr 2025 konnte das Neuromuskuläre Zentrum Rhein-Neckar am Standort Mannheim seine beiden Schwerpunktbereiche – die immunvermittelten neuromuskulären Erkrankungen sowie die neurodegenerativen Erkrankungen mit besonderem Fokus auf Motoneuronerkrankungen – weiter nachhaltig ausbauen.

Die Sprechzeiten des Neuromuskulären Zentrums wurden durch Verstetigung zusätzlicher Stellen für Rotand:innen im Ausbildungsbereich Neuromuskuläre Erkrankungen und Neurophysiologische Diagnostik anhaltend ausgebaut. Dies verbessert nicht nur die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, sondern stärkt auch die praxisnahe Ausbildung angehender Neurologinnen udn Neurologen und fördert das Bewusstsein für die besonderen Anforderungen dieses Fachgebiets. Zudem konnte die Ultraschalldiagnostik weiter ausgebaut werden, und als neue Technik steht jetzt eine minimal-invasive, ultraschallgestützte Vakuum-Stanzbiopsie zur Verfügung, die eine schonende und gleichzeitig diagnostisch hochwertige Gewebegewinnung ermöglicht.

Für den Bereich der immunvermittelten neuromuskulären Erkrankungen hat sich die eigene Schwerpunktambulanz weiter etabliert. Durch die Teilnahme an den bundesweiten Kooperationsnetzwerken Neuritis-Netz (CIDP) und Myositis-Netz (Myositis) sowie zuletzt in 2025 durch die Zertifizierung als integriertes Myasthenie Zentrum (iMZ) wurde die diagnostische und therapeutische Expertise zusätzlich gestärkt. Das Leistungsspektrum umfasst die Versorgung entzündlicher Muskelerkrankungen (u. a. Myositiden und insbesondere Einschlusskörpermyositis) sowie der Erkrankungen der neuromuskulären Endplatte (Myasthenia gravis und verwandte Überleitungsstörungen) sowie chronische entzündliche Nervenerkrankungen (u. a. CIDP, anti-MAG-Neuropathie, MMN).

Die Infusionsambulanz wird zunehmend für regelmäßige ambulante Immuntherapien genutzt – sowohl bei Immunneuropathien (u. a. GBS, CIDP, MMN, anti-MAG-Neuropathie) und Myositiden (z. B. Einschlusskörpermyositis, Dermatomyositis, immunvermittelte nekrotisierende Myopathien) als auch für moderne Therapieoptionen der Myasthenia gravis. Dadurch können stationäre Aufenthalte, die ausschließlich der Therapie dienen, häufig vermieden werden, was insbesondere berufstätigen Betroffenen zugutekommt.

Das standortübergreifende Autoimmunboard, an dem u. a. die Rheumatologie, Hämatologie-Onkologie, Gastroenterologie-Infektiologie, Dermatologie und Ophthalmologie beteiligt sind, wurde weiter etabliert. Es ermöglicht eine umfassende interdisziplinäre Beurteilung der neuromuskulären und laborchemischen Entzündungsdiagnostik und unterstützt die Entwicklung individuell abgestimmter Therapieentscheidungen auf aktuellem wissenschaftlichem Niveau.

Auch die enge Zusammenarbeit mit der Sektion für Neurodegeneration zur Abklärung und Behandlung von Motoneuronerkrankungen wurde weiter vertieft, inklusive darauf abgestimmter ambulanter und stationärer Versorgungsangebote.

Über die Sektion für Neuropädiatrie (Leitung: Dr. Benedikt Winter) besteht weiterhin eine enge Kooperation bei der Versorgung sowie der Transition von Kindern und Jugendlichen mit neuromuskulären Erkrankungen.

Angesichts der zahlreichen innovativen Forschungs- und Therapieansätze im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen bietet das Zentrum an allen vier Standorten modernste diagnostische, therapeutische sowie beratende Standards und entwickelt diese kontinuierlich weiter.

Spezialambulanzen

Sektion Neuroimmunologie – Ambulanz für entzündliche neuromuskuläre Erkrankungen: Einschlusskörpermyositis, Dermatomyositis, Immunvermittelte nekrotisierende Myositiden (IMNM), 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, genspezifische Therapien (Tofersen), Einleitung NIV, PEG-Anlagen

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Neben regelmäßig stattfindenden Klinikinternen Fortbildungen zur Neurophysiologischen Diagnostik bei neuromuskulären Erkrankungen sowie im Jahr 2025 Schwerpunktthemen wie bspw. „Anti-CD19-CAR-T-Zellen bei autoimmunvermittelten Neuropathien“ oder „Plasmaproteine als Früh-Biomarker der ALS“ konnten wir im Zuge unseres Neurowissenschaftlichen Kolloquiums am 5.3.2025 Priv.-Doz. Dr. med. Kalliopi Pitarokoili von der Neurologische Universitätsklinik am St. Josef Hospital Bochum für einen Vortrag über „CIDP – from biobanking to nerve imaging“ 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 Motoneuronerkrankungen im Erwachsenenalter abgebildet werden.

Netzwerkbeteiligungen

- MYOSITIS NETZ e. V.
- Neuritis Netz
- Integriertes Myasthenie Zentrum (MyaReg)
- 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, AmbulanzPartner)
- 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 Patient:innen mit idiopathischen entzündlichen Autoimmunmyositiden
- Phase: II/III; CTIS: 2024-512785-33-00
- TAK-881-3003 – Interventionelle Studie zur Bewertung der pharmakokinetischen (PK) Vergleichbarkeit zwischen TAK-881 und HYQVIA bei subkutaner (SC) Verabreichung zur Erhaltungstherapie bei CIDP
- Phase: III; CTIS: 2024-517450-95-00
- PHOENIX – Die Studie untersucht die Sicherheit und den Effekt von Sodium 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 Motoneuronerkrankungen – 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
- ASTRALS: Phase 2, randomized, doppelblinde, Placebo-kontrollierte Multizentrische Studie von VHB937 bei erwachsenen Patienten mit ALS (Eudra-CT 2020-004040-29; NCT06643481)

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. van de Mortel JPM, Budding K, Dijkxhoorn K, Minnema MC, Vrancken AFJE, Notermans NC, van der Pol WL; IMAGiNe Consortium. The Role of Complement Activation in IgM M-Protein-Associated Neuropathies. Neurol Neuroimmunol Neu-

roinflamm. 2025 Jan;12(1):e200339. doi: 10.1212/NXI.0000000000200339.

2. 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. PMID: 39268612.

3. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis – systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi:10.1186/s42466-024-00363-y. PMID: 39910638.

4. Wischnewski S, Rausch HW, Ikenaga C, Leipe J, Lloyd TE, Schirmer L. Emerging mechanisms and therapeutics in inflammatory muscle diseases. Trends Pharmacol Sci. 2025 Mar;46(3):249-263. doi: 10.1016/j.tips.2025.01.005.

5. Kirou RA, Pinal-Fernandez I, Casal-Dominguez M, Pak K, Ikenaga C, Nelke C, Wischnewski S, Del Orso S, Naz F, Islam S, Gutierrez-Cruz G, Lloyd TE, Schirmer L, Ruck T, Stenzel W, Selva-O'Callaghan A, Milisenda JC, Mammen AL. Activated Dendritic Cell Subsets Characterize Muscle of Inclusion Body Myositis Patients and Correlate with KLRG1+ and TBX21+ CD8+ T cells. medRxiv [Preprint]. 2025 Jun 5:2025.06.04.25328910. doi: 10.1101/2025.06.04.25328910

6. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, Günther R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5–6):495–506. doi:10.1080/21678421.2025.2468404. PMID: 39985291.

7. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi:10.1038/s41598-025-91692-8. PMID: 40025240.

8. Abu-Rumeileh S, Scholle L, Mensch A, Großkopf H, Ratti A, Kölsch A, Stoltenburg-Didinger G, Conrad J, De Gobbi A, Barba L, Steinacker P, Klafki HW, Oeckl P, Halbgebauer S, Stapf C, Posa A, Kendzierski T, Silani V, Hausner L, Ticozzi N, Froelich L, Weishaupt JH, Verde F, Otto M. Phosphorylated tau 181 and 217 are elevated in serum and muscle of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Nat Commun. 2025 Mar 5;16(1):2019. doi:10.1038/s41467-025-57144-7. PMID: 40044663.

9. Zanella P, Loss I, Parlato R, Weishaupt JH, Sala C, Verpelli C, Boeckers TM, Catanese A. ALS Mutations Shift the Isoelectric Point of the KIF5A C Terminal Inducing Protein Aggregation and TDP-43 Mislocalization. J Neurosci. 2025 Jul 30;45(31):e1658242025. doi:10.1523/JNEUROSCI.1658-24.2025. PMID: 40555518.

10. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi:10.1002/ana.70025. PMID: 40781905.

11. Dulski J, Boddapati AK, Risi B, Iruzubieta P, Orlacchio A, Fernández-Torrón R, Castillo-Triviño T, López de Munain A, Vucic S, Padovani A, Kaat LD, Barakat TS, Petrucelli L, Prudencio M, Landers JE, Weishaupt JH, Prokop A, Filosto M, Wszolek ZK, Pant DC. Targeted plasma proteomics uncover proteins associated with KIF5A-linked SPG10 and ALS spectrum disorders. HGG Adv. 2025 Aug 27;7(1):100498. doi:10.1016/j.xhgg.2025.100498. PMID: 40873038.

12. González-Velasco O, Simon M, Yilmaz R, Parlato R, Weishaupt JH, Imbusch CD, Brors B. Identifying similar populations across independent single cell studies without data integration. NAR Genom Bioinform. 2025 Apr 24;7(2):lqaf042. doi:10.1093/nargab/lqaf042.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) und Neuropädiatrie, Universitätsmedizin Mannheim: Das Sozialpädiatrisches Zentrum an der Uniklinik Mannheim besteht seit dem 1.10.2024 und ist Teil des Neuromuskulären Zentrums Rhein-Neckar. Es können Kinder und Jugendliche bis zum Alter von 18 Jahren mit neuromuskulären Erkrankungen oder entsprechenden Verdachtsfällen diagnostisch abgeklärt und behandelt werden. Es besteht die Möglichkeit einer therapeutischen, psychologischen und sozialpädagogische Mitbetreuung im SPZ.

Notwendige elektrophysiologische Untersuchungen werden in Kooperation mit dem Neuromuskulären Zentrum der Klinik für Neurologie durchgeführt. Bei Volljährigkeit ist eine Transition in die Klinik für Neurologie möglich.

Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit der Neuropädiatrie in Heidelberg. Kinder und Jugendliche mit speziellen Erkrankungen, bei denen eine Zentralisierung der Therapie sinnvoll ist (z. B. Genersatztherapie bei SMA oder neue Therapien bei M. Duchenne), werden an die Uniklinik Heidelberg weitergeleitet.

Ansprechpartner:
Dr. med. Benedikt Winter,
Leitung SPZ und Neuropädiatrie
Kontakt: spz@umm.de
T 0621 383 6766
F 0621 383 3829

Fachgebiet und Standort
Fachgebiet Neuropädiatrie
Zentrum für Kinder-und Jugendmedizin,
Universitätsklinikum Heidelberg

Zuständigkeiten (alphabetisch):
Dr. med. Michal Fischer:
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin,
SMA Nachsorge,
Dr. med. U. Kotzaeridou:
Oberärztin, Leitung Sozialpädiatrisches
Zentrum, Neuromuskuläre Sprechstunde,
Dr. med. Sabine Specht:
Funktionsoberärztin, Neuromuskuläre
Sprechstunde,
Dr. med. Andreas Ziegler
Oberarzt, Leitung paedKliPS,
SMA Nachsorg

Adresse für Terminvereinbarung:
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg
spz.kinderklinik@med.uni-heidelberg.de
www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-allgemeine-paediatrie-neuropaediatrie-stoffwechsel-gastroenterologie-nephrologie

Allgemeine Beschreibung des NMZ:
Struktur und beteiligte Institutionen:

Interdisziplinäre Spezialsprechstunden für Kinder mit neuromuskulären Erkrankungen werden Montag, Mittwoch und Donnerstag in den Räumen des Sozialpädiatrischen Zentrums angeboten (Ebene O, Cubus, Zentrum für Kinder-und Jugendmedizin UK Heidelberg), die Termine werden nach Voranmeldung vergeben. Im Rahmen der Sprechstunde erfolgt eine umfassende neuro-pädiatrische, physiotherapeutische und sozialpädiatrische Betreuung, ggf. erweitert um logopädische, ergotherapeutische und psychologische Evaluation. Bei Indikation kann eine Vorstellung in der Cough Assist Sprechstunde erfolgen. Insbesondere die Sprechstunde für Duchenne Muskeldystrophie erfolgt in enger Zusammenarbeit mit der kinderendokrinologischen und kinderorthopädischen Abteilung. Schlaflaborunterschungen erfolgen bei entsprechender Indikation in Absprache mit unserer Kinder-Intensiv-Station bzw. der Thoraxklinik.

Im 3. Obergeschoss des Zentrums für Kinder- und Jungendmedizin 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. In der 2. Hälfte von 2024 nahm unser Zentrum am CUP (comassionate use programme) für Givinostat teil. Aktuell wird neben einer therapuetischen Nachsorgeeinheit das neue Register für Patienten mit Duchenne und Becker Muskeldystrophie für die detuschsprachige Region (DACH) in Heidelberg federführend aufgebaut (FAIR-DMD) und ab 2026 betrieben.

Anfragen zur spinalen Muskelatrophie richten Sie bitte an die zentrale E-Mail-Adresse Case-Management-SMA.KIND@med.uni-heidelberg.de oder telefonisch unter der Durchwahl 06221 56 32122 (Ansprechpartnerinnen Frau Funk).

Orthopädie
Alll*gemeine 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

Schlaflabor Diagnostik
in Kooperation mit der Klinik für Neonatologie, Prof. Dr. C. Gille und der K-Intensiv, Prof. Jens Westhoff.

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

- Interdisziplinäre pädiatrische neuromuskuläre Sprechstunde, inkl. SMA Gentherapie Nachsorge
- 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)
- Aufbau und Betrieb des Fachgesellschaftsregisters FAIR-DMD der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP) e. V. für die Muskeldystrophie Duchenne und Becker in der DACH-Region (FAIR-DMD – A. Ziegler)
- Ko-Sprecher der neuen Kommission NeuroPedFuture der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP e. V.)

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

zweimal jährlich: interdisziplinäres Treffen des NMZ Rhein-Neckar
Am 27.9.2025 fand für betroffene Familien, Kinderärzte und Interessierte ein Patientensymposium für Duchenne Muskeldystrophie auf unserem Campus (Hörsaal Nr. 272 der Frauenklinik) statt.

Netzwerkbeteiligungen

- SMArtCARE (Standort Universitätsklinikum Heidelberg)
- FAIR-DMD (Heidelberg – koordinierende Stelle)
- Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen ERN EURO-NMD (Sprecher Heidelberg: Dr. A. Ziegler)
- INTEGRATE ATMP 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 Abeparvovec (Zolgensma™) to Evaluate the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of BIIB115

Phase III (Sponsor: Avidity): A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Global Study with an Open-Label Extension to Evaluate the Efficacy and Safety of Intravenous AOC 1044 (delpacibart zotadirsen) for the Treatment of DMD with Gene Mutations Amenable to Exon 44 Skipping; EU CT: 2025-523087-20-00

Phase III (Sponsor: Sarepta): A Phase 3, Multinational, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Systemic Gene Transfer Therapy Study to Evaluate the Safety and Efficacy of SRP-9001 in Non-Ambulatory and Ambulatory Subjects with Duchenne Muscular Dystrophy (ENVISION); EUDRACT Number: 2020-002372-13

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

- Gentherapie der spinalen Muskelatrophie mit Onasemnogen Abeparvovec (Berlin., Heidelberg, Hamburg) über das SMArtCARE-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)
- Kooperation mit dem neuromuskulären Zentrum Newcastle upon Tyne und Vorbereitung der Teilnahme am MRT-Projekt- MYOGUIDE

Erwähnenswertes

Erfreulicherweise verläuft eines der derzeit größten laufenden deutschen Versorgungsforschungsprojekte im Bereich der neuen Therapien, das Projekt INTEGRATRE ATMP (www.aerzteblatt.de/nachrichten/133045/Neue-Versorgungspfade-fuer-die-Versorgung-von-seltenen-Erkrankungen-entwickeln) in 2025 weiterhin sehr erfolgreich. Das vom Innovationsfond der gesetzlichen Krankenkassen mit insgesamt 13,6 Millionen Euro über vier 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 Gentherapie 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 hat sich zusammen mit Kolleginnen und Kollegen aus Essen und Freiburg federführend am Aufbau des ersten nationalen Fachgesellschaftsregisters der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP e. V.) beteiligt, 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 Muskelerkrankungen (DGM) e.V. weiterentwickelt wurde (FAIR-DMD). Ganz aktuell wurde das Konzept des FAIR-DMD-Registers mit dem Forschungspreis der deutschen Duchenne-Stiftung e. V. ausgezeichnet. 2025 erfolgten weitere Produktzulassungen im Bereich der Muskeldystrophie Duchenne, bitte wenden Sie sich dafür direkt an Dr. Sabine Specht (sabine.specht@med.uni-heidelberg.de) oder Dr. Andreas Ziegler (andreas.ziegler@med.uni-heidelberg.de) bei Fragen.

Publikationen

1. Further delineation of the SCAF4-associated neurodevelopmental disorder.
Schmid CM, … Kotzaeridou U, … Zweier C. Eur J Hum Genet. 2025 May;33(5):588-594. doi: 10.1038/s41431-024-01760-2. Epub 2024 Dec 12. PMID: 39668183 Free PMC article.

2. RICTOR variants are associated with neurodevelopmental disorders.
Carapito R, … Kotzaeridou U, … Bahram S. Eur J Hum Genet. 2025 Jul;33(7):966-972. doi: 10.1038/s41431-024-01774-w. Epub 2024 Dec 30. PMID: 39738822

3. 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, … Kotzaeridou U, Hoffmann GF, Ch… Nat Genet. 2025 Jul;57(7):1790-1791. doi: 10.1038/s41588-025-02271-6. PMID: 40555819 Free PMC article. No abstract available.

4. Biallelic NSUN3 Variants Cause Diverse Phenotypic Spectrum Disease: From Isolated Optic Atrophy to Severe Early-Onset Mitochondrial Disorder. Jurkute N, … Kotzaeridou U, … Yu-Wai-Man P. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2025 Jun 2;66(6):17. doi: 10.1167/iovs.66.6.17. PMID: 40465263 Free PMC article.

5. Abrams K, Aiuti A, Eichler HG, Ziegler A. (2025) Considerations driving the choice in clinical trial design of cell and gene therapy products: weighing convenience versus necessity. Cytotherapy 27:1164-1172

6. Becker B, Cordts I, Becker J,…Ziegler A.,…et al. (2025) Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis:22143602251370577

7. Camelo CG, Mendonça RH, Moreno CaM,… Ziegler A. et al. (2025) Thrombotic microangiopathy following gene therapy for 5q-spinal muscular atrophy. Gene Ther

8. Hahn A, Lampe C, Boentert M,… Ziegler A. et al. (2025) [Correction: Home infusion therapy for Pompe disease: Recommendations for German-speaking countries]. Fortschr Neurol Psychiatr 93:e2

9. Tapken I, Schweitzer T, Paganin M.,… Ziegler A. et al. (2025) The systemic complexity of a monogenic disease: the molecular network of spinal muscular atrophy. Brain 148:580-596

10. Weiß C, Vill K, Baumann M, …, Ziegler A. (2025) Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. J Neuromuscul Dis:22143602251387019

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Neurologische Klinik,
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 400
69120 Heidelberg
Leitung: Prof. Dr. med. Markus Weiler
markus.weiler@med.uni-heidelberg.de
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 Verfü-

gung. Es besteht am Standort ein regelmäßiger interdisziplinärer Austausch mit der hiesigen Medizinischen Klinik (Kardiologie, Rheumatologie, Sportmedizin, Hämatoonkologie), 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 zahlt 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), Amyloidosen, Polyneuropathien, Myopathien, Myasthenien

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- NMZ-interne Fortbildungen zwei- bis dreimal pro Jahr im Rahmen der interdisziplinären Sitzungen der Zentrumsmitglieder.
- NMZ-externe Fortbildungen zwei- bis dreimal pro /Jahr.

Netzwerkbeteiligungen

- 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)
- Enge wissenschaftliche Kooperation mit der Deutschen Geselschaft für Amyloid-Krankheiten (DGAK) und der International Society of Amyloidosis (ISA)

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 (BIIB058) 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 langjährige Expertise auf dem Gebiet der Amyloidosen.

Publikationen

1. Walter MC, Günther B, Blaschek A, Deschauer M, Günther R, Hiebeler M, Hahn A, Kamm C, Kirschner J, Lochmüller H, Löscher W, Müller-Felber W, Rudnik-Schöneborn S, Schara-Schmidt U, Thiele S, Uzelac Z, Vill K, Weiler M, Hagenacker T. State of the art: Pregnancy in spinal muscular atrophy in the treatment era. J Neuromuscul Dis 2025. Online ahead of print. PMID: 40938644

2. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis 2025. Online ahead of print. PMID: 40938628

3. Afzal MA, Ghait M, Hussain A, Siegmund A, Tuchscherr L, Babic P, Press AT, Hardt R, Winter D, Rödiger A, Schüle R, Fielitz J, Bauer M, Hübner CA. Hyperactivity of the non-canonical inflammasome in SPG11 and SPG48. EBioMedicine 2025;121:105985. Epub 2025 Oct 24. PMID: 41138668

4. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis 2025;20(1):476. PMID: 40922023

5. Ritter P, Schönland S, Weiler M, Beimler J, Aus dem Siepen F, Müller-Tidow C, Hegenbart U. Retrospective analysis of a patient cohort with suspicion of systemic amyloidosis, finally not confirmed. Dtsch Med Wochenschr 2025;150(18):e42-e49. PMID: 40759168

6. Kessler C, Wilke C, Hengel H, Rattay TW, Maleska Maceski A, Kuhle J, Schöls L, Schüle R. Serum NfL, but not GFAP, differentiates primary lateral sclerosis from adrenomyeloneuropathy and hereditary spastic paraplegia type 4. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2025:1-8. Online ahead of print. PMID: 40961460

7. Schüle R, Graessner H, Aartsma-Rus A, van Roon-Mom WMC; N=1 Collaborative (N1C); 1 Mutation 1 Medicine Consortium (1M1M); Synofzik M. Tailored antisense oligonucleotides for ultrarare CNS diseases: An experience-based best practice framework for individual patient evaluation. Mol Ther Nucleic Acids 2025;36(3):102615. PMID: 40727088

8. Jacobi H, Weiler M, Sam G, Heiland S, Hayes JM, Bendszus M, Wick W, Hayes JC. Peripheral Nerve Involvement in Friedreich's Ataxia Characterized by Quantitative Magnetic Resonance Neurography. Eur J Neurol 2025;32(3):e70121. PMID: 40130461

9. Cebulla G, Hai L, Warnken U, Güngör C, Hoffmann DC, Korporal-Kuhnke M, Wildemann B, Wick W, Kessler T, Weiler M. Long-term CSF responses in adult patients with spinal muscular atrophy type 2 or 3 on treatment with nusinersen. J Neurol 2025;272(4):270. PMID: 40085221

10. Michel LL, Schwarz D, Romar P, Feisst M, Hamberger D, Priester A, Kurre E, Klein E, Müller J, Schinköthe T, Weiler M, Smetanay K, Fremd C, Heublein S, Thewes V, Breckwoldt MO, Jäger D, Bendszus M, Marmé F, Schneeweiss A. Efficacy of Hand Cooling and Compression in Preventing Taxane-Induced Neuropathy: The POLAR Randomized Clinical Trial. JAMA Oncol 2025;11(4):408-415. PMID: 40048176

11. Cordts I, Fuetterer C, Wachinger A, von Heynitz R, Kessler T, Freigang M, Quinten AL, Bjelica B, Brakemeier S, Hobbiebrunken E, Hagenacker T, Petri S, Koch JC, Hahn A, Lingor P, Deschauer M, Günther R, Weiler M, Haller B, Feneberg E. Long-Term Dynamics of CSF and Serum Neurofilament Light Chain in Adult Patients With 5q Spinal Muscular Atrophy Treated With Nusinersen. Neurology 2025;104(5):e213371. PMID: 39946662

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Chefarzt Priv.-Doz. Dr. Joachim Wolf
Brüderklinikum Julia Lanz,
Standort Diako, Mannheim
Speyerer Straße 91-93, 68163 Mannheim
j.wolf@bbtgruppe.de
www.bk-julia-lanz.de/bkjl/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

- Zentrum des Deutschen Motoneuron-Netzwerks (ALS)
- Zentrum des Europäischen ALS-Netzwerks (ENCALS): Kooperation mit europäischen ALS-Zentren
- Wissenschaftliche Kooperation mit der ALS-Ambulanz der Charité in Berlin (ALS-Versorgungsforschung, Ambulanz-Partner)

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- LIPCAL-ALS2-Studie
- ID-ALS-Studie, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin
- Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung von Patienten mit ALS, Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH, Berlin

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 Brüderklinikum Julia Lanz, Mannheim. Ärztliche Begleitung des ALS-Gesprächskreises (PD Dr. J. Wolf)
- Veranstaltung des 5. ALS-Tags der Metropolregion Rhein-Neckar am 17. Mai 2025 im Brüderklinikum Julia Lanz, Standort 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

- Leitung des ALS-Registers Rheinland-Pfalz (seit 2009)

Publikationen

1. Steffke C, Baskar K, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Weishaupt JH, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Tumani H, Ludolph AC, Freischmidt A, Öckl P, Ho R, Brenner D, Catanese A. Targeted proteomic analysis upon Tofersen identifies novel response markers for SOD1-linked amyotrophic lateral sclerosis. Ann Neurol 2025; DOI: 10.1002/ana.70025

2. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis – a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract 2025; doi.org/10.1186/s42466-025-00389-w

3. 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 2025; 26: 162-171. DOI: 10.1080/21678421.2024.2401131

4. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Scientific Reports 2025; 15:7360. DOI:10.1038/s41598-025-91692-8

5. Wolf J. Analyse von Faszikulationspotenzialen in der Differenzialdiagnostik der Amyotrophen Lateralsklerose – sinnvoll oder nicht? Klin Neurophysiol 2025, DOI: 10.1055/a-2701-3945

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Neurologische Klinik,
Klinikum der Stadt Ludiwgshafen
Bremserstr. 79, 67063 Ludwigshafen
Leitung: Dr. Verena Eigler
eiglerv@klilu.de
www.klilu.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Unsere Klinik bietet das ganze Spektrum der notwendigen Diagnostik und Therapie für diese Erkrankungen an. Manche Diagnostik (z. B. Neurografie und Elektromyografie) kann ambulant im Rahmen der Spezialambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen erfolgen. Hierzu ist eine Überweisung von niedergelassenen Neurologen notwendig. Erweiterte Diagnostik (z. B. Nervenwasserpunktion oder Muskelbiopsie), sowie weitere Labortests führen wir stationär durch. Durch die Zusammenarbeit mit anderen Disziplinen, insbesondere der Kardiologie und der Pulmologie kann auch eine Beteiligung anderer Organe abgeklärt und behandelt werden. Insbesondere Erkrankungen der Muskeln (Myopathien) haben häufig eine erbliche Ursache. Wir veranlassen genetische Testungen oder geben Empfehlungen an die niedergelassenen Kollegen. Die Therapie ist individuell und richtet sich nach der zugrundeliegenden Erkrankung und oft auch nach dem jeweiligen Erkrankungsstadium.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Klinik für Neurologie und MVZ Neurologie
Klinikum Worms gGmbH
Gabriel-von-Seidl-Straße 81
67550 Worms
neurologie@klinikum-worms.de
www.klinikum-worms.de/neurologie

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

- Ambulante und stationäre Diagnostik und Therapie bei sämtlichen neuromuskulären Erkrankungen inkl. Myasthenia gravis, Motoneuronerkrankungen und Myopathien
- Alle diagnostischen Möglichkeiten inkl. sämtlichen elektrophysiologischen Methoden, Expertise im Muskel- und Nervenultraschall und Muskelbiopsien.
- Enge Zusammenarbeit mit der im Haus vorhandenen Neuropädiatrie

Spezialambulanzen

- Spezialsprechstunde auf kardiologisch-neurovaskulärem Gebiet (Prof. Kern)
- Allgemeine neurologische Sprechstunde inkl. spezialisierter neuroimmunologischer und neuromuskulärer Sprechstunde und Infusionsambulanz (MVZ Neurologie Klinikum Worms)

Fortbildungen/ klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Regelmäßige NMZ-Treffen, zuletzt 12. Dezember 2024 in Universitätsmedizin Mannheim

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@klilu.de

Institut für Neuropathologie
Direktor:
Univ.-Prof. Dr. med. Clemens Sommer
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz
T 06131 177308
F 06131 176606

Neuromuskuläres Zentrum Rostock

Sprecher: Prof. Dr. med. Johannes Prudlo
Stellvertretender Sprecher: Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann

Das Neuromuskuläre Zentrum Rostock betreute 2025 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 Motoneuronerkrankungen (Hermann, Prudlo). Für Kinder gibt es den Kinder- und Jugendklinik am Standort Schillingallee (Meyer-Bahlburg, Burkhardt) 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 erfolgen 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. Lutter, Ansprechpartner in der Abteilung Kardiologie Prof. 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 Motoneuronerkrankungen (ALS, SMA, HSP) und myasthene Syndrome. Die Zahlen der vom NMZ Rostock betreuten Patienten stellten sich 2025 wie folgt dar: Vierzig neue ALS-Patienten; SMA / 16 Erwachsene; HSP / 20; MG / 40; Muskeldystrophien: DMD / 2, BMD / 2, OPMD / 4, LGMD /15, FSHD / 15; CMT / HSMN / 14; dystrophe Myotonien: DM1 / 5, DM2 / 15; nicht-dystrophe Myotonien / 2; Mitochondriopathien /10; Myositiden / 15; Morbus Pompe / 2; 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 Neurologie bereut eine ALS-SOD Patientin und führt seit fast zwei Jahren intrathekale Tofersen-Applikationen aus. 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 Kommunikationsinstrumente für hochgradig Gelähmte. Es erfolgen 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 BrainBanking 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).

Aktivitäten

Am 12. Juni 2025 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 29. / 30. September 2025 Die 3. Rostocker Sommerschule für neurodegenerative Erkrankungen statt. National und international renommierte Forscher kamen nach Rostock und referierten zu grundalgenwissenschaftlichen Innovationen, u.a. auf dem Gebiet der ALS.

2025 wurden vom NMZ Rostock zwölf Nerv-, Muskelbiopsien durchgeführt. Die Befundung erfolgte durch das Institut für Neuropathologie der Berliner Charité.

Am 9. Dezember 2025 fand dort die 12. Klinisch-neuropathologische Konferenz statt

(Professoren Stenzel und Goebel). Mikros kopiert und diskutiert wurden interessante Rostocker Fälle des Jahres 2025.

Die ALS-Kontaktgruppe M-V für Angehörige und Patienten, die von Frau Katrin Körner, Frau Susanne Ulrich und Frau Röhring geleitet wird, traf sich 2025 viermal im Alten- und Pflegeheim St. Franziskus.

Die Jour fixe des ALS-Teams um Prof. Hermann fanden auch 2025 14-tägig in den Räumen der Sektion für Translationale Neurodegeneration „Albrecht Kossel“ statt. Im Team der akademischen und nicht-akademischen Mitarbeiter (einschließlich der Doktoranden) 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), seit 2024 Mitglied des europäischen TRICALS und PRECICION ALS Konsortien und beteiligte sich 2025 an folgenden internationalen klinischen ALS-Studien:

1. Phase 2 Studie mit PTC857, einem small molecule, das die 15-Lipoxygenase inhibiert; (CARDINALS), ClinicalTrials.gov ID: NCT05349721
2. Phase 2 Studie mit CORT113176 Dazucorilant, einem oralen Glukokortikoid-Rezeptor-Blocker (DAZALS), ClinicalTrials.gov ID NCT05407324
3. Phase 1-3 Studie mit einem Antisense-Oligonucleotid (ASO) gegen FUS (FUSION), ClinicalTrials.gov ID: NCT04768972
4. Phase 2 Studie zu einem intravenös verabreichten TREM2 Modulator bei Amyotrophic Lateral NCT06643481
5. LIPCAL ALS II: Wirksamkeit, Sicherheit und Verträglichkeit einer ultra-hochkalorischen, fettreichen Ernährung (UFD) bei Amyotropher Lateralsklerose (LIPCAL-ALS II)

Am 1. September 2025 übernahm Prof. Almut Meyer-Bahlburg die Direktion der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMR am Standort Schillingallee.

Publikationen

1. Weber MA, Jestaedt L. Secondary MR Imaging Features of Nerve Damage: Muscle Denervation (2025) Magn Reson Imaging Clin N Am 33(3):437-454. doi: 10.1016/j.mric.2025.03.004

2. Mathy CS, Nagel AM, Türk M, Stuprich CM, Gerhalter T, Marty B, Bickelhaupt S, Laun FB, Dörfler A, Uder M, Bäuerle T, Heiss R, Weber MA, Gast LV (2025) Feasibility of 7 T 39 K/ 23 Na Magnetic Resonance Imaging for assessing muscular ion balance in hypokalemic periodic paralysis. Invest Radiol 60(10): 688-697. doi: 10.1097/RLI.0000000000001188

3. Hartmann C, Haß C, Knobloch M, Barrantes I, Fumagalli L, Premereur J, Markert F, Peters M, Koromila G, Hartmann A, Jäger K, Abel J, Mancuso R, Storch A, Walter M, Fuellen G, Hermann A (2025) Prematurely Aged Human Microglia Exhibit Impaired Stress Response and Defective Nucleocytoplasmic Shuttling of ALS Associated FUS. Aging Cell 19:e70232. doi: 10.1111/acel.70232

4. Lehto A, Schumacher J, Kurth J, Krause BJ, Kasper E, Teipel S, Prudlo J; Alzheimer’s Disease Neuroimaging Initiative (2025) Inconsistent primary motor cortex glucose hypometabolism in primary lateral sclerosis. J Neurol 272(6):410. doi: 10.1007/s00415-025-13089-x.

5. Buturoiu MM, Weber MA, Prudlo J (2025) Dynamic examinations in MRI scanners crucial in diagnosing cervical flexion myelopathy (Hirayama Disease). Rofo 197(1): 80-82. doi: 10.1055/a-2338-3445

6. Lehto A, Schumacher J, Teipel S, Machts J, Vielhaber S, Hermann A, Prudlo J, Kasper E (2025) Cerebellar grey matter volume is associated with semantic fluency performance in amyotrophic lateral sclerosis patients. Brain Commun 12;7(3):fcaf230. doi: 10.1093/braincomms/fcaf230. eCollection 2025.

7. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler D, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M with SMArtCARE study group (2025) Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577

8. Buchberger A, Riedel E, Hackenberg M, Mensch A, Beck-Woedl S, Park J, Haack TB, Haslinger B, Kirschke J, Prokisch H, Hermann A, Mawrin C, Danek A, Schoser B, Peikert K, Deschauer M, Cordts I (2025) The Diverse Neuromuscular Spectrum of VPS13A Disease. Ann Clin Transl Neurol doi: 10.1002/acn3.70198.

9. Dash BP, Hermann A (2025) Transcriptomic Alteration in FUS-ALS Points Towards Apoptosis-Rather than Ferroptosis-Related Cell Death Pathway. Cells 10;14(18):1417. doi: 10.3390/cells14181417.

10. Riccardi V, Viscomi CF, Sandri M, D'Alessandro A, Dzieciatkowska M, Stephenson D, Federti E, Hermann A, Salviati L, Siciliano A, Andolfo I, Alper SL, Ceolan J, Iolascon A, Vattemi G, Danek A, Walker, RH, Mensch A, Otto M, Deschauer M, Armbrust M, Beninca' C, Salari V, Fabene P, Peikert K, De Franceschi L (2025) Premature skeletal muscle aging in VPS13A deficiency relates to impaired autophagy. Acta Neuropathol Commun 24;13(1):83. doi: 10.1186/s40478-025-01997-y

11. Szewczyk B, Zimyanin V, Japtok J, Held A, Pal A, Großmann D, Glaß H, Jürs AV, Dash BP, Bak M, Naumann M, Hartmann C, Kuksenko O, Günther R, Kao TT, Sameith K, Dahl A, Sterneckert J, Aronica E, Shneider NA, Büttner A, Catanese A, Phatnani H, Kipp M, Wainger BJ, Goswami A, Hermann A (2025) Activation of polo-like kinase 1 correlates with selective motor neuron vulnerability in familial ALS. Cell Rep2025 Sep 23;44(9):116113. doi: 10.1016/j.celrep.2025.116113

12. Uechi H, Sridharan S, Nijssen J, Bilstein J, Iglesias-Artola JM, Kishigami S, Casablancas-Antras V, Poser I, Martinez EJ, Boczek E, Wagner M, Tomschke N, de Jesus Domingues AM, Pal A, Doeleman T, Kour S, Anderson EN, Stein F, Lee HO, Zhang X, Fritsch AW, Jahnel M, Fürsch J, Murthy AC, Alberti S, Bickle M, Fawzi NL, Nadler A, David DC, Pandey UB, Hermann A, Stengel F, Davis BG, Baldwin AJ, Savitski MM, Hyman AA, Wheeler RJ (2025) Small-molecule dissolution of stress granules by redox modulation benefits ALS models. Nat Chem Biol 21(10):1577-1588, doi: 10.1038/s41589-025-01893-5

Neuromuskuläres Zentrum Ruhrgebiet

Sprecher NMZ:
Prof. Dr. Rudolf Andre Kley
rudolf.kley@rub.de

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
Dr. Cornelia Köhler
cornelia.koehler@kklbo.de

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
BG-Universitätsklinikum Bergmannsheil,
Neurologische Klinik
Bürkle-de-la-Camp-Platz 1, 44789 Bochum
ambulanz-neurologie@bergmannsheil.de

Allgemeine Beschreibung des NMZ: Struktur und beteiligte Institutionen

Die Neurologische Klinik und Poliklinik des Berufsgenossenschaftlichen Universitätsklinikums Bergmannsheil unter der Leitung von Prof. Dr. med. Tobias Ruck beteiligt sich an der klinischen Versorgung sämtlicher neurologischer Erkrankungen von erwachsenen Patientinnen und Patienten. Die Klinik ist Teil des Muskelzentrums Ruhrgebiet und von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) zertifiziertes Neuromuskuläres Zentrum. Ein besonderer Fokus liegt daher in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Diese erfolgt ambulant im Rahmen verschiedener spezialisierter Sprechstunden (Neuromuskuläre Sprechstunde, ALS-Sprechstunde, Muskelbiopsie-Sprechstunde, Myasthenie-Sprechstunde, Dysphagie-Sprechstunde) und in der stationären Versorgung. Eine Besonderheit der Klinik liegt in der Möglichkeit der Entnahme von Muskelbiopsien mittels minimal-invasiven Nadelbiopsien, die auch im Rahmen einer ambulanten Vorstellung entnommen werden können. Die Klinik verfügt über ein eigenes neuromuskuläres Labor, in welchem die entnommenen Skelettmuskel- , Nerven- und Hautbiopsien aufbereitet werden. Eine Auswertung der Biopsien erfolgt dann durch spezialisierte Ärztinnen und Ärzte des neuromuskulären Zentrums vor Ort in Bochum in Kooperation mit dem Institut für Neuropathologie der Charité Universitätsmedizin Berlin (Prof. Dr. W. Stenzel).

Diese Spezialisierung spiegelt sich auch in der wissenschaftlichen Ausrichtung der Klinik wieder. Auch hier liegt der Fokus auf neuromuskulären Erkrankungen. Dabei wird ein translationaler Ansatz erfolgt, bei dem das übergeordnete Ziel ist, grundlagenwissenschaftliche Erkenntnisse zu gewinnen und diese im Idealfall zu Behandlungoptionen weiterzuentwickeln. An der Neurologischen Klinik gibt es daher ein breites Spektrum grundlagenwissenschaftlicher und klinischer Forschung. Dies reicht von der Entwicklung von 3D-Zellkulturmodellen, über Registerstudien bis hin zur klinischen Erprobung neuer Arzneimittel. Die Forschungsaktivitäten auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen werden durch das angegliederte Heimer Institut für Muskelforschung gefördert. Die Forschung erfolgt in Kooperation mit einer Vielzahl nationaler und internationaler Partner.

Die enge Vernetzung von spezialisierter Patientenversorgung und Diagnostik, sowie

translationaler Forschungermöglicht eine umfassende, zeitgemäße Behandlung von neuromuskuläre Erkrankungen betroffener Patientinnen und Patienten.

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Sprechstunde
- Muskelbiopsie Sprechstunde
- Myasthenie Sprechstunde
- ALS-Sprechstunde
- Dysphagie-Sprechstunde

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Quartalsweise findet ein neuromuskuläres Kolloquium statt, welches dem regelmäßigen interdisziplinären Austausch im Zentrum dient.

Netzwerkbeteiligungen

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

- Neuromuskuläres Register Bochum – Prospektive Sammlung klinischer und paraklinischer Daten bei neuromuskulären Erkrankungen
- LOOP-IMNM – Longitudinale Untersuchung bei Immunmvermittelter Nekrotisierender Myopathie
- 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 SMArt-CARE 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 (gesundheitspolitisch 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
- Untersuchung der sekundären Inflammation in humanen und murinen Muskelbiopsien der Calpainopathie sowie der Immunantwort auf die systemische AAVMYO-basierte Genersatztherapie im Tiermodell der Calpainopathie: DFG-gefördertes Clinician Scientist-Programm, inKooperation mit der Abteilung für Molekulare Immunologie der Ruhr-Universität Bochum
- Inflammatory Mechanisms in Mitochondrial Myopathies: DFG-gefördertes Clinician Scientist-Programm, in Kooperation mit der University of Cambridge
- RECLAIM-PM: DGM-gefördertes Projekt zur retrospektiven Analyse als Polymyositis klassifizierter Muskelbiopsien
- 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 Humangenetik 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 des 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. Gallert SM, Fölsch M, Mavrommatis L, Kindler U, Schork K, Eisenacher M, Vorgerd M, Brand-Saberi B, Eggers B, Marcus K, Zaehres H. Proteomics of Duchenne Muscular Dystrophy Patient iPSC-Derived Skeletal Muscle Cells Reveal Differential Expression of Cytoskeletal and Extracellular Matrix Proteins. Cells. 2025 Oct 28;14(21):1688. doi: 10.3390/cells14211688. PMID: 41227334; PMCID: PMC12611083.

2. Goyal N, Qi C, Stone J, Ruck T, Wolfe GI, Smith AG, Gelinas D, Jefferson M, Brauer E, Suthagar TB, Menon RR, Sato M, Phillips G, Narayanaswami P. Reduction in oral glucocorticoid use after efgartigimod initiation in clinical practice among patients with generalized myasthenia gravis. J Neurol Sci. 2025 Oct 15;477:123652. doi: 10.1016/j.jns.2025.123652. Epub 2025 Aug 11. PMID: 40845416.

3. Krause K, Ruck T, Kleefeld F. Inclusion body myositis - what are new lines of pathogenesis and therapy? Curr Opin Neurol. 2025 Oct 1;38(5):546-550. doi: 10.1097/WCO.0000000000001393. Epub 2025 Jun 5. PMID: 40471678.

4. Ruffer N, Pinal-Fernandez I, Kleefeld F, Holzer MT, Goebel HH, Schänzer A, Casal-Dominguez M, Kötter I, Görl N, Masuhr F, Alten R, Braasch E, Grüger A, Müller J, Lempert T, Krause A, Huber TB, Liewluck T, Mammen AL, Stenzel W, Preusse C, Schneider U, Krusche M. Myopathology and Immune Profile of Granulomatous Myositis in Sarcoid Myopathy. Neuropathol Appl Neurobiol. 2025 Oct;51(5):e70040. doi: 10.1111/nan.70040. PMID: 40928208; PMCID: PMC12421948.

5. Kleefeld F, Erdmann H, Schoser B. Myotonic Dystrophy Type 2. 2006 Sep 21 [updated 2025 Sep 25]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews®[Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301639.

6. Enax-Krumova EK. Quantitative sensory testing for detecting small fiber impairment-the same old story or finally evidence-based decision making? Pain. 2025 Oct 1;166(10):2203-2204. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003686. Epub 2025 Jul 14. PMID: 40668022.

7. Stascheit F, Roos A, Schroeter CB, Thomas JK, Hahn K, Preßler H, Hentschel A, Schlotter-Weigel B, Schoser B, Ruck T, Meisel A, Stenzel W, Preusse C. Complement profiling of sural nerves in chronic-inflammatory demyelinating polyneuropathy. Acta Neuropathol. 2025 Sep 19;150(1):32. doi: 10.1007/s00401-025-02936-w. PMID: 40971018; PMCID: PMC12449320.

8. Südkamp N, Heinen-Weiler J, Rohm M, Zaik M, Daya N, Güttsches AK, Theiss C, Roos A, Ruck T, Jacobsen F, Schlaffke L, Vorgerd M. Age, muscle, and gender specific characterization of muscle degeneration in a mouse model of calpainopathy. Sci Rep. 2025 Sep 12;15(1):32507. doi: 10.1038/s41598-025-17742-3. PMID: 40940393; PMCID: PMC12432131.

9. Sachau J, Rhode L, Dohrn MF, Vollert J, Rehm S, Sendel M, Hahn K, Hansen T, Gingele S, Skripuletz T, Stürner K, Enax-Krumova E, Baron R. A new screening tool for early recognition of ATTRv polyneuropathy in clinical practice: AmyloScan®. J Neurol. 2025 Sep 4;272(9):608. doi: 10.1007/s00415-025-13338-z. PMID: 40903555; PMCID: PMC12408649.

10. Kleefeld F, Cross E, Lagos D, Walli S, Schoser B, Hentschel A, Ruck T, Nelke C, Hahn K, Hathazi D, Mammen AL, Casal-Dominguez M, Gut M, Gut IG, Heath S, Schänzer A, Goebel HH, Pinal-Fernandez I, Roos A, Preuße C, Stenzel W, Horvath R. Mitochondrial damage is associated with an early immune response in inclusion body myositis. Brain. 2025 Sep 3;148(9):3199-3214. doi: 10.1093/brain/awaf118. PMID: 40193586; PMCID: PMC12642875.

11. Ruck T, Huntemann N, Öztürk M, Schreiber S, Lichtenberg S, Masanneck L, Nelke C, Ben Moussa H, Ulrych T, Seifert M, Mougiakakos D, Dietrich S, Meuth SG. CD19xCD3 T cell engager blinatumomab effective in refractory generalized myasthenic syndromes. Mol Ther. 2025 Sep 3;33(9):4135-4142. doi: 10.1016/j.ymthe.2025.06.042. Epub 2025 Jun 28. PMID: 40583272; PMCID: PMC12432851.

12. Sturm D, Güttsches AK, Vorgerd M, Schwenkreis P, Westermann A, Greiner T, Vollert J, Eitner L, Maier C, Forsting J, Enax-Krumova E. Small Fiber Morphology and Function in Inclusion Body Myositis-A Multimodal Assessment Including Confocal Corneal Microscopy. Eur J Neurol. 2025 Aug;32(8):e70294. doi: 10.1111/ene.70294. PMID: 40729458; PMCID: PMC12306681.

13. Wandrey JD, Reinecke A, Westermann A, Lücke T, Enax-Krumova E, Maier C, Vollert J, Eitner L. Assessment of Mechanical Detection Thresholds in Healthy Participants and Patients With Neuropathy: A Comparison of OptiHair2 and Aesthesiometer II. Eur J Pain. 2025 Aug;29(7):e70078. doi: 10.1002/ejp.70078. PMID: 40673374; PMCID: PMC12268803.

14. Schiava M, Parkhurst Y, Henderson M, Polvikoski T, Valtcheva MV, Nishino I, Inoue M, Nishimori Y, Saito Y, Stojkovic T, Villar-Quiles RN, Romero NB, Evangelista T, Malfatti E, Souvannanorath S, Pegoraro E, Riguzzi P, Monforte M, Bortolani S, Torchia E, Sabatelli M, Tasca G, Straub V, Marini-Bettolo C, Guglieri M, Cetin H, Gelpi E, Klotz S, De Bleecker JL, Alonso-Jimenez A, Baets J, De Ridder W, De Jonghe P, Claeys KG, Thal DR, Bevilacqua JA, Luo S, Zhu W, Lin J, Papadimas G, Papadopoulos C, Zamba-Papanicolaou E, Xirou S, Pal E, Rodolico C, Kostera-Pruszczyk A, Kierdaszuk B, Kaminska A, Muelas N, Vilchez JJ, Domínguez-González C, Hernandez-Lain A, Alonso-Perez J, Nedkova-Hristova V, Aledo C, Oldfors A, Badrising UA, Kushlaf H, Lloyd TE, Ikenaga C, Alfano LN, Quinn CC, Walk D, Vorgerd M, Weihl C, Olivé M, Diaz-Manera J; VCP International Study Group. Muscle Biopsy Findings in Valosin-Containing Protein Multisystem Proteinopathy. Neurol Genet. 2025 Jul 16;11(4):e200265. doi: 10.1212/NXG.0000000000200265. PMID: 40678441; PMCID: PMC12270496.

15. Kindler U, Mavrommatis L, Käppler F, Hiluf DG, Heilmann-Heimbach S, Marcus K, Günther Pomorski T, Vorgerd M, Brand-Saberi B, Zaehres H. Duchenne Muscular Dystrophy Patient iPSCs-Derived Skeletal Muscle Organoids Exhibit a Developmental Delay in Myogenic Progenitor Maturation. Cells. 2025 Jul 7;14(13):1033. doi: 10.3390/cells14131033. PMID: 40643552; PMCID: PMC12249143.

16. Della Marina A, Rink L, Hentschel A, Schündeln MM, Nelke C, Kölbel H, Tucht C, Dobelmann V, Ruck T, Hagenacker T, Evangelista T, Schara-Schmidt U, Roos A. Co-occurrence of myositis and neuropathy after anti-CD30 therapy in a late-adolescent Hodgkin lymphoma patient. Acta Neuropathol Commun. 2025 Jun 28;13(1):140. doi: 10.1186/s40478-025-02056-2. PMID: 40581649; PMCID: PMC12205510.

17. Kirou RA, Pinal-Fernandez I, Casal-Dominguez M, Pak K, Ikenaga C, Nelke C, Wischnewski S, Del Orso S, Naz F, Islam S, Gutierrez-Cruz G, Lloyd TE, Schirmer L, Ruck T, Stenzel W, Selva O'Callaghan A, Milisenda JC, Mammen AL. Activated Dendritic Cell Subsets Characterize Muscle of Inclusion Body Myositis Patients and Correlate with KLRG1+ and TBX21+ CD8+ T cells. medRxiv [Preprint]. 2025 Jun 5:2025.06.04.25328910. doi: 10.1101/2025.06.04.25328910. PMID: 40502583; PMCID: PMC12155022.

18. Huntemann N, Gerischer L, Herdick M, Nelke C, Stascheit F, Hoffmann S, Öztürk M, Schroeter CB, Lehnerer S, Stein M, Schubert C, Schneider-Gold C, Pfeuffer S, Krämer HH, Konen FF, Skripuletz T, Pawlitzki M, Glaubitz S, Zschüntzsch J, Scherwietes V, Totzeck A, Hagenacker T, Meuth SG, Meisel A, Ruck T. C5 complement inhibition versus FcRn modulation in generalised myasthenia gravis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2025 Mar 24;96(4):310-321. doi: 10.1136/jnnp-2024-334404. PMID: 39798960; PMCID: PMC12015038.

19. Heskamp L, Schlaffke L, Forsting J, Sleutjes BTHM, Goedee HS, Froeling M. Fasciculation distribution in a healthy population assessed with diffusion tensor imaging. Physiol Rep. 2025 Mar;13(6):e70247. doi: 10.14814/phy2.70247. PMID: 40119581; PMCID: PMC11928744.

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 Genersatz-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

Netzwerkbeteiligungen

- 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
Zahngesundheit bei Duchenne Muskeldystrophie

Kooperationen mit der DGM bzw. dem zuständigen Landesverband bzw. den Diagnosegruppen. (z. B. auch T eilnahme 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

Promotionsprojekt:
Aufarbeitung bisher nicht genetisch geklärter neuromuskulärer Erkrankungen mit klinischen und innovativen genetischen Untersuchungen

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

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, Pulmonologie, 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.) Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)

Regelmäßige Treffen quartalsmäßig erfolgen sowohl mit den anderen Mitgliedern des Muskelzentrums Ruhr sowie auch Mitgliedern der DGM.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Am Boltenhof 7, 46325 Borken
neurologie@hospital-borken.de
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 Prof. Dr. R. Kley). Die Versorgung erfolgt über die Ermächtigungsambulanz von Prof. 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 drei 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.

Fachgebiet und Standort

Sozialpädiatrisches Zentrum
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
St. Louise
St. Vincenz-Krankenhaus GmbH
Husener Str. 81, 33098 Paderborn
PD Dr. med. F. Ebinger
www.st-louise.de/spz.html

Kinderorthopädische Sprechstunde

In Kooperation mit der Kinderorthopädin Frau Dr. med. Tamara Seidl kann im interdisziplinären Team aus Kinderorthopädin, Kinderarzt, Physiotherapeut und Orthopädietechniker der orthopädische Befund erhoben werden und gemeinsam mit den Eltern Empfehlungen zur Diagnostik und Behandlung der vielfältigen Symptome im Muskel-Skelett-System der Patienten insbesondere mit infantiler Cerebralparese, Muskelerkrankungen, Haltungsproblemen etc. besprochen und umgesetzt werden.

Neuromuskuläres Zentrums Schleswig-Holstein

Sprecher NMZ:
Prof. Dr. Julian Großkreutz
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck
tagesklinik.neurologie.luebeck@uksh.de
lotse@nmzsh.org

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
Dr. Meike Steinbach
*Neuromuskuläres Zentrum Schleswig -Holstein, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kie*l

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 Patientinnen und Patienten erfasst. Dies ermöglicht eine Verlaufsdokumentation und -prognostik und bietet somit die Grundlage, die Betroffenen optimal zu versorgen. In einem tagesklinischen Setting werden die Patientinnen und Patienten sowohl diagnostiziert als auch ambulante und teilstationäre Untersuchungen koordiniert, Sozial sowie therapeutisch Beraten 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 Interprofessonalität 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 ermöglicht die eigene Intensivstation Kriseninterventionen und Anlage von Ernährungshilfen und in Kooperation mit der Klinik für Pulmonologie die Anpassung und Überprüfung einer Heimbeatmung. Die Patientinnen und Patienten und Angehörige, niedergelassene Ärztinnen und Ärzte und Therapeut:innen 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

Wir bieten eine umfangreiche Diagnostik und Betreuung von Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen im Rahmen einer ambulant spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) oder im tagesklinischen Settings an. Dies erfolgt interdiziplinär und interprofressionell (wie im vorangegangenen Absatz beschrieben).

Durch die Teilnahme an der Registerstudie SMArtcare bieten wir unseren SMA-Patientinnen und -Patienten alle möglichen neuen Therapieoptionen (Spinraza, Risdiplam) sowie eine regelmäßige Verlaufskontrolle und Überprüfung der Wirksamkeit in einem regelmäßigen tagesklinischen Setting.

Mehrere Mitarbeiter:innen des NMZSH waren in diesem Jahr bei Fachkongressen vertreten. Im Februar erfolgte ein internationaler Austausch mit führenden Wissenschaftlern zum Thema klinische Studien bei ALS im Rahmen des TRICALS Meetings an dem Herr Prof. Großkreutz und Frau von der Gablentz teilnahmen. Im März erfolgte im Rahmen des ALS Netzwerktreffens in Berlin ein konstruktives Treffen mit ALS-Experten aus ganz Deutschland an dem neben Herrn Prof. Großkreutz auch die Dr. Runge und Dr. von der Gablentz sowie die Studienkoordinatorin Kristil Loyal teilnahmen. Im Juni 2025 fand das internationale ENCALS Meeting in Turin statt. Neben Herrn Prof. Großkreutz waren auch Dr. Runge sowie die Wissenschaftlerin Julia Meyer vor Ort.

Im Oktober 2025 richtete Prof. Großkreutz zudem das NiSALS Meeting in Lübeck aus, ein internationales Meeting bei dem sich die Experten der Forschung im bereich der Bildgebung (Neuroimaging) bei ALS beschäftigen. An zwei Tagen nahmen 40 forschende Kolleginnen und Kollegen teil und diskutierten die aktuellen Bildgebungsstudien.

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.

Spezialambulanzen

Die Klinik für Neurologie bietet, neben der Neuromuskulären Sprechstunden, ein breites Spektrum an speziellen Sprechstunden an.

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 2025 wurden zahlreiche Informations- und Fortbildungsveranstaltungen für unterschiedliche Teilnehmer ausgerichtet.

Am 7. und 8. Februar 2025 richtete das

Neuromuskuläre Zentrum in Zusammenarbeit mit den Kollegen der Pulmologie und der Onkologie den Tag der Schwerkrankenversorgung in Lübeck aus. Diese Informations- und Fortbildungsveranstaltung sprach nicht nur Ärztinnen und Ärzte sondern insbesondere auch Therapeutinnen udn Therapeuten und betroffene Patientinnen und Patienten an und bot interdisziplinäre Kurse und Informationsveranstaltungen für alle Teilnehmenden.

Im Rahmen des Zentrumstages erfolgt in November eine Weiterbildung zur noch besseren internen Vernetzung aller beteiligten Berufsgruppen, sowohl im Diagnostik- und Therapiebereich als auch im Bereich der klinischen Studien sowie der Wissenschaftliche tätigen Kolleg:innen. Intern erfolgten zudem Weiterbildungen zum Thema der Heilmittelversorgung und regelmäßige Treffen zur Weiterentwiklucng des multidisziplinären Konzeptes. Im November 2026 wurde eine Fortbildungsveranstaltung zum Thema „Neue Therapien bei Neuropathien, Myasthenia Gravis und Neuromuskulären Erkrankungen“ ausgerichtet, bei der sich niedergelassene und Klinikärzt:innen über aktuelle Themen informieren und sich auf den aktzuellen Stand des Wissens bringen konnten.

Darüber hinaus wurde eine Reihe wissenschaftlicher Vorträge geleistet und eine aktive Rolle in der Gestaltung der Therapielandschaft in Form von Expertenbeiträge insbesondere bei Amyotropher Lateralsklerose und Myasthenia Gravis geleistet.

Netzwerkbeteiligungen

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 ENCALS 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 Excellenzcluster 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 Exekutivkomittees der MND Interest Group der World Federation of Neurology (WfN).

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

2025 wurden unterschiedliche klinische Studien durchgeführen, die neue medikamentöse Behandlungsmethoden für Patientinnen und Patienten mit ALS, Myasthenia gravis und der Multifokal motorischen Neuropathie untersuchen. Im Rahmen der QurAlis Studie wurde die intratheka-

le Applikation von QRL-201, einem Antisens-Oligonukleotid, im Rahmen einer Phase 1 Studie, die insbesondere die Sicherheit, Verträglichkeit und Pharmakokinetik untersucht, durchgeführt. Zudem wurden ALS Patient:innen in die deutschlandweite LIPCAL II Studie eingeschlossen, die den Effekt ultra-hochkalorischer Nahrung zur Verlangsamung der Progression der ALS untersucht. Im Rahmen einer Phase 2 Studie wird zudem der Effekt von intravenösen VHB937 auf die Progression der ALS untersucht. Alle 3 Studien laufen aktuell noch und wir sind gespannt auf die Ergebnisse.

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 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. 340 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. Ebenso arbeiten seit zwei Jahren die Patientenlotsinnen der DGM im NMZSH und sind erste Ansprechpartnerinnen für die Patientinnen und Patienten.

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. Zunehmend wird auch der aktuelle Datensatz aus Lübeck eingesetzt.

Ein weiterer wichtiger Bestandteil der Forschungsarbeiten in Lübeck ist die Erforschung von Bildgebungsparametern (Neurimaging), insbesondere im Zusammenhang mit der Progression der Erkrankung.

Erwähnenswertes

2025 bauten die zwei Patientenlotsinnen der DGM, Hanna Stüber und Jenny Banach, 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. Meyer J, Gaur N, von der Gablentz J, Friedrich B, Roediger A, Grosskreutz J, Steinbach R. Phosphorylated neurofilament heavy chain (pNfH) concentration incerebrospinal fluid predicts overall disease aggressiveness (D50) in amyotrophic lateral sclerosis. Front Neurosci. 2025 Mar 12;19:1536818. doi: 10.3389/fnins.2025.1536818.PMID:40143847; PMCID: PMC11936903.

2. Bril V, Drużdż A, Grosskreutz J, Habib AA, Kaminski HJ, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vu T, Boehnlein M, Gayfieva M, Greve B, Woltering F, Vissing J; MG0004 study investigators. Safety and efficacy of chronic weekly rozanolixizumab in generalized myasthenia gravis: the randomized open-label extension MG0004 study. J Neurol. 2025 Mar 19;272(4):275. doi:10.1007/s00415-025-12958-9. PMID: 40105996; PMCID: PMC11923026.

3. Bril V, Drużdż A, Grosskreutz J, Habib AA, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vu T, Boehnlein M, Greve B, Gayfieva M, Woltering F, Tarancón T, Vissing J; MycarinG, MG0004 and MG0007 study investigators. Rozanolixizumab in generalized myasthenia gravis: Pooled analysis of the Phase 3 MycarinG study and two open-label extensions. J Neuromuscul Dis. 2025 Mar;12(2):218-230. doi:10.1177/22143602241305511. Epub 2025 Mar 4. PMID: 40033991.

4. Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, Hardiman O, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, de Carvalho M, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, van den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA; COURAGE-ALS Study Group. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial. JAMA Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0241. PMID: 40126464;PMCID: PMC11933997.

5. Habib AA, Drużdż A, Grosskreutz J, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vu T, Vissing J, Gayfieva M, Pulido-Valdeolivas I, Tarancón T, Woltering F, Bril V; MycarinG and MG0007 study investigators. Long-term safety of cyclical rozanolixizumab in patients with generalized myasthenia gravis: Results from the Phase 3 MycarinG study and an open-label extension. J Neuromuscul Dis. 2025 Mar;12(2):231-243. doi:10.1177/22143602241308181. Epub 2025 Mar 4. PMID:40034001.

6. Corsi J, Semnani PS, Peroni D, Belli R, Morelli A, Lassandro M, Sidarovich V, Adami V, Valentini C, Cavallerio P, Grosskreutz J, Fabbiano F, Grossmann D, Hermann A, Tell G, Basso M, D'Agostino VG. Small molecule inhibitors of hnRNPA2B1-RNA interactions reveal a predictable sorting of RNA subsets into extracellular vesicles. Nucleic Acids Res. 2025 Feb 27;53(5):gkaf176. doi: 10.1093/nar/gkaf176. PMID: 40103230; PMCID: PMC11915509.

7. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M,

Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi: 10.1002/ana.70025. Epub ahead of print. PMID: 40781905.

8. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27.doi: 10.1186/s42466-025-00389-w. PMID: 40289140; PMCID: PMC12036282.

9. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8. PMID: 40025240; PMCID: PMC11873142.

10. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, GüNTHER R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi:10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22. PMID: 39985291.

11. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi:10.1186/s13023-025-04009-3. PMID: 40922023; PMCID: PMC12418672.

12. Xiang C, Raghunathan V, Qiu Y, Mehta M, Demirs JT, Grosskreutz CL, Wilson CW, Prasanna G. Multiparametric grading of glaucoma severity by histopathology can enable post-mortem substratification of disease state. Acta Neuropathol Commun. 2025 Jan 6;13(1):3. doi: 10.1186/s40478-024-01880-2. PMID: 39762948;PMCID: PMC11702176.

13. 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. Response to Fortin-Bédard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract. 2025 Sep 26;7(1):70. doi: 10.1186/s42466-025-00405-z. PMID: 41013833; PMCID:PMC12476027.

14. Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, Rödiger A, Smesny U, Steinbach R, Ilse B, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P,

Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932. Epub ahead of print. PMID: 40932199.

15. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y. PMID: 39910638; PMCID: PMC11800542.

Fachgebiet und Standort

Neurozentrum, Klinik für Neurologie
Arnold-Heller-Straße 3, 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 No-vember 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: 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. Neuromuskuläre Patientinnen und Patienten werden im Rahmen der ambulant spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) betreut, dies ermöglich auch für gesetzlich versicherte Patientinnen und Patienten die ambulante Durchführung von beispielsweise MRTs oder PET-Untersuchungen.

Geleitet wird die Ambulanz für Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Funktionsoberärztin Dr. Meike Steinbach und Dr. Tautorat sowie dem Neurogenetiker Prof. Dr. Dr. Gregor Kuhlenbäumer und Funktionsoberärztin Dr. Stefanie Rehm, Leiterin der Elektrophsyiologie. Nach dem Weggang von Dr. Tomforde im März 2025 ist Dr. Insa Tautorat als Fachärztin in der neuromuskulären Sprechstunde tätig.

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 Professor Andreas van Baalen und Dr. Nadine Vogt geleitet. Eine Transitionssprechstunde wurde 2023 gestartet und es finden regelmäßige Treffen statt.

Es besteht eine enge Verzahnung mit dem Standort Lübeck des Neuromuskulären Zentrums unter der Leitung von Herrn Professor Großkreutz mit fallbasierten Konferenzen.

Durch die 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 Oberarzt PD Dr. Tim Rattay geleitet wird. In diesem Rahmen finden wöchentliche Fallkonferenzen, jeweils montags statt.

Alle von uns betreuten SMA-Patientinnen und -Patienten werden in die Registerstudie SMArtcare eingeschlossen SMA-Patientinnen und -Patienten mit Spinraza-Einnahme würden dies weiterhin Rahmen eines kurzen stationären Aufenthaltes erhalten, die ärztliche Betreuung der SMA-Patientinnen und -Patienten mit Risdiplam erfolgt im tagesklinischen Setting mit regelmäßigen Terminen alle vier Monate.

Zusätzlich sind wir als Mitglieder bei Ambulanzpartner angebunden, worüber die Versorgung der ALS-Patientinnen und -Patienten mit Hilfs- und Heilmitteln optimiert wird. Hier haben wir im März 2025 mit den Lübecker Kolleginnen und Kollegen am ALS Netzwerktreffens in Berlin mit ALS-Experten aus ganz Deutschland teilgenommen.

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 CO_2-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, Ärzte, Physiotherapeutinnen und -therapeuten eng zusammen. Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten ermöglichen eine sinnvolle Hilfsmittelberatung. Weitere Beratungs- und Betreuungsangebote stehen durch Kinderpsychologinnen und -psychologen, Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater 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) 23.3.2024
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:
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 NMZ:
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 rheuma-tologischen Erkrankungen ist das neuromuskuläre Zentrum als „Schnittstellenfach“ gefragt. Außerdem werden Dialysen durchgeführt und Patienten vor und nach einer Nieren-transplantation 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, Krankengymnsten, 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: 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 Verlaufsuntersuchungen und gegebenenfalls stationäre Aufnahmen koordiniert mit dem Ziel der langfristigen Betreuung. Hier stehen alle modernen neurophysio-logischen 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 (Ltd. Oberarzt Dr. C. Rau) etabliert.

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 erschiedenen 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-, Stoffwechsel-diagnostik, 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 (Kran-

kengymnastik, 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 Kinderschmerzzentrum 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, OA Dr. Uhlemann).

Bei Myositis besteht eine enge Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Pädiatrische Rheumatologe (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 Kinderkrankenintensivpflegedienst 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 und Dr. Kleiser 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 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 Schwerpunkt 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 und Dr. Gasimli

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, Prof. 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 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 (Südwürttemberg-Hohenzollern einschließlich Bodenseebereich; Nordschwarzwald).

Ambulant werden die 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. Der Standort verfügt seit 2025 über das Zertifikat Ausbildungsberechtigung Pädiatrische Neurophysiologie und Bildgebung des neuromuskulären Systems beim Kind durch DGKN (Frau Dr. Küpper). 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 Neugeborenenscreenings 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-Abeparvovec (Zolgensma®) auf der neuropädiatrischen Station 12 durchgeführt. Die Behandlung wird im SMArtCARE-Register dokumentiert.

Die Kinderklinik (Sonographie, Kinderradiologie, Lungenfunktionslabor, Schlaflabor, Kardiologie, Endokrinologie 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 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 Abeparvovec (Zolgensma®, nur Standort Tübingen, Neuropädiatrie), Risdiplam (Evrysdi®)
- Anwendung Enzymersatztherapie bei M. Pompe

Reguläre Fallkonferenzen:

- Muskelboard: 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).

Tagungen

Klinisch-wissenschaftlich:

- Vortrag im Methodenkurs Muskel-Nervensonographie DGKN 2025 (Dr. H. Küpper)
- Postervorstellung DGKN 2025 mit Posterpreis (Dr. H. Küpper)
- GNP Stuttgart 2025 (Postervorstellung Dr. H. Küpper)
- Vortrag Nervensonographie ECCN 2025 (Dr. H. Küpper)
- Hands-on Nervensonographie Session auf GNP 2025 und EPNS 2025 (Dr. H. Küpper)
- Wissenschaftsmeeting der Neuromuskulären Zentren Baden-Württemberg 21.11.2025 (Leitung Prof. A. Grimm, Dr. V. Horber)

Patientenbezogen:

- Sporttag für Patienten des sozialpädiatrischen Zentrums am 27.9.2025

Studienaktivitäten / Teilnahme Patientenregister – Standort Tübingen

- SMArtCare: Longitudinale Datensammlung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie. Ansprechpartner für pädiatrische Patienten: Dr. med. V. Horber Ansprechpartner für erwachsene Patienten: Dr. med. P. Martin
- Konsortialprojekt INTEGRATE ATMP INTEGRATE steht für integrierte Versorgung neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment, Gentherapeutika, Registeretablierung, Verbesserung von Arzneimittelsicherheit und Therapiepfaden sowie Erstattungsmodellen. Förderung: Gesamtprojekt wird über vier Jahre ab dem 1.12.2022 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

Publikationen

1. Population-Based Versus Hospital-Based Data in Amyotrophic Lateral Sclerosis-A Factor to Consider?. Dorst J, Dreyhaupt J, Wernecke D, Weiland U, Parlak Ö, Wiesenfarth M, Elmas Z, Herrmann C, Bäzner H, Boertlein A, Dempewolf S, Foerch C, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Althaus K, Clauer-Bredt M, Lindner A, Ruf W, Brenner D, Witzel S, Peter RS, Schuster J, Ludolph AC, Rosenbohm A, Nagel G. Eur J Neurol. 2025 Apr;32(4):e70137. doi: 10.1111/ene.70137. PMID: 4018352

2. Küpper H, Roggia Ch, Winter N, Grimm A, Nägele Th, Rosewich H, Schuhmann MU. Distinct Imaging Features of Peripheral Nerve Sheath Tumours in NF2-Related Schwannomatosis: A Case Report. Case Rep Neurol Med. 2025 Oct 9;2025:6923539. doi: 10.1155/crnm/6923539. PMID: 41113610; PMCID: PMC12530925.

3. Vogt S, Voigt-Müller C, Rochau-Trumpp H, Malm E, Roland-Schäfer D, Roetmann G, van Vugt J, Stein S, Kirschner J, Pechmann A. Physiotherapeutic management of patients with SMA: A questionnaire-based online survey among physiotherapists within the SMArtCARE network. J Neuromuscul Dis. 2025 Aug 19:22143602251359801. doi: 10.1177/22143602251359801. Epub ahead of print. PMID: 40831175.

4. Merkevicius K, Smirnov D, Schlieben LD, Ganetzky R, Feichtinger RG, Jiang H, Fang F, Ebihara T, Murayama K, Ferrera G, Ardissone A, Rokicki D, Wesol-Kucharska D, Schröder S, Bauer P, Bertoli-Avella A, Østergaard E, Freisinger P, Janssen MCH, Wagner M, Abouyousef O, Alhaddad B, Al-Abdi L, Alkuraya F, Alston CL, Baghdasaryan A, Barca D, Barić I, Bellusci M, Bevot A, Boltshauser E, Borggraefe I et al. The genotypic and phenotypic landscape of PDHA1-related pyruvate dehydrogenase complex deficiency. Brain. 2025 Nov 14:awaf430. doi: 10.1093/brain/awaf430. Epub ahead of print. PMID: 41239557.5. Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Fleger M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromu-

scul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577. doi: 10.1177/22143602251370577. Epub ahead of print. PMID: 40938628.

6. Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. J Neuromuscul Dis. 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: 10.1177/22143602251387019. Epub ahead of print. PMID: 41284552.

7. Kneer K, Stahl JH, Winter N, Wittlinger J, Männlin S, Gasimli T, Schöls L, Fleszar Z, Hayer S, Grimm A. Nerve Ultrasound in Patients With Friedreich Ataxia. Muscle Nerve. 2025 Dec 4. doi: 10.1002/mus.70091. Epub ahead of print. PMID: 41340583.

8. Kleiser B, Hackenbruch L, Schittenhelm J, Bornemann A, Haack T, Grimm A, Martin P. Unmasking MEGF10 Myopathy: A Rare Cause of Sudden Respiratory Failure in a Young Adult. Case Rep Neurol Med. 2025 Nov 11;2025:6904563. doi: 10.1155/crnm/6904563. PMID: 41262623; PMCID: PMC12626692.

9. Grüner J, Talucci I, Kurth C, Bayer M, Appeltshauser L, Steinbrecher A, Väli L, Vay SU, Grimm A, Fuchs M, Günther A, Geis C, Sommer C, Maric HM, Villmann C, Doppler K. Distinct Epitopes Are Associated With Clinical Phenotypes in Autoimmune Nodopathies With Anti-Contactin1 Autoantibodies. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2026 Jan;13(1):e200507. doi: 10.1212/NXI.0000000000200507. Epub 2025 Nov 17. PMID: 41248448; PMCID: PMC12624422.

10. Winter N, Grimm A, Heinzel J, Wittlinger J, Kegele J, Lieber J, Urla C, Schuhmann MU, Hurth H. Traumatic Upper Extremity Nerve Lesions in Children: High-Resolution Nerve Ultrasound Can Improve Surgical Outcome. J Brachial Plex Peripher Nerve Inj. 2025 Oct 24;20(1):e87-e95. doi: 10.1055/a-2716-2279. PMID: 41142646; PMCID: PMC12552066.

11. Pelosi L, Arányi Z, Coraci D, Grimm A, Herraets I, Hobson-Webb LD, Kerasnoudis A, Leadbetter R, Podnar S, Simon N, Telleman J, van Alfen N, Visser L, Walker FO, Winter N, Yiu EM, Zaidman C, Cartwright MS. Expert consensus on the combined investigation of polyneuropathies with electrodiagnostic tests and neuromuscular ultrasound. Clin Neurophysiol. 2025 Jul;175:2110749. doi: 10.1016/j.clinph.2025.2110749. Epub 2025 May 19. PMID: 40411981.

12. Heiling B, Lehmann T, Müller N, Kloos C, Grimm A, Wolf G, Axer H. What does nerve ultrasound contribute to the evaluation of diabetic polyneuropathy over time? A prospective follow-up observational study of people with type 2 diabetes. Diabetes Res Clin Pract. 2025 Apr;222:112115. doi: 10.1016/j.diabres.2025.112115. Epub 2025 Mar 18. PMID: 40113173.

13. Stahl JH, Konle M, Kowarik M, Dubois E, Armbruster M, Kleiser B, Grimm A, Martin P, Marquetand J. Prevalence and course of muscle-specific receptor tyrosine kinase (MuSK) antibodies in myasthenia gravis - A retrospective study. J Neurol Sci. 2025 May 15;472:123449. doi: 10.1016/j.jns.2025.123449. Epub 2025 Mar 2. PMID: 40086234.

Neuromuskuläre Zentrum Thüringen

Sprecher NMZ:
Dr. med. Annekathrin Rödiger
Klinik für Neurologie,
Universitätsklinikum Jena
Am Klinikum 1, 07747 Jena
nmz@med.uni-jena.de
www.uniklinikum-jena.de/neuro/%C3%84rzte+_+Zuweisende/Neurologische+Zentren/Neuromuskul%C3%A4res+Zentrum.html

Stellvertretender Sprecher NMZ:
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
Universitätsklinikum Jena
Klinik für Neurologie/
Neuromuskuläres Zentrum
Am Klinikum 1, 07747 Jena
T 03641 9325760
F 03641 9325762
nmz@med.uni-jena.de

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 Dr. Rödiger, PD Dr. Steinbach, Dr. Ilse, Dr. Smesny, Dr. Ritter, Dr. Holtz, Fr. Marquardt, Dr. Ceanga, Dr. Schulze-Hartung, Dr. Wickel, Dr. Fleischer 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 verab-

reichen 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 transkutaner 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 Ambulanz-Partner optimiert (www.ambulanzpartner.de). Persönliche Koordinatoren erleichtern hierbei den Patienten die Versorgung mit geeigneten Hilfsmitteln, Heilmitteln, Medikamen-ten 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).

Das NMZ am Universitätsklinikum Jena ist seit 2023 als B-Zentrum in das Zentrum für seltene Erkrankungen des Universitätsklinikum Jena integriert. 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.

Zudem war Herr Dr. Benjamin Ilse Mitautor der S2k-Leitlinie „Palliativmedizinische Versorgung“.

Spezialambulanzen

- Neuromuskuläre Erkrankungen und Motoneuronerkrankungen
- neuroimmunologische Erkrankungen

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Aktive Teilnahme und Vortrag auf dem DGKN25 (Kongress für Klinische Neurowissenschaften mit Fortbildungsakademie) in Frankfurt a. M., 12. bis 15.3.2025
- Aktive Teilnahme und Posterpräsentation auf dem DGM-Kongress in Giessen, 19. bis 21.3.2025
- DGN Facharztrepetitorium Neurologie“ in Jena, 28. bis 29.3.2025
- Aktive Teilnahme beim Ambulanzpartner- und MNDnet- (Motoneuron-Netzwerk Deutschland) Meeting in Berlin, 2. bis 4.4.2025
- Ausrichtung des Frühlingssymposiums NeuroPallaitve Care inkl. Sitzung der DGN-Kommission NeuroPalliative Care

vom 16.bis 17.5.2025 in Jena
- Aktive Teilnahme beim ENCALS (European Network to Cure ALS) Meeting vom 3. bis 6.6.2025 in Turin, Italien
- Aktive Teilnahme und Vortrag beim Erfurter Neurologieforum am 13.9.2025
- Fortbildungen in der Palliativmedizin des Universitätsklinikum Essen: Patient:innen mit ALS gut begleiten – Ein aktueller Einblick – Dr. Benjamin Ilse; „Live-Webinar“ am 7.10.2025
- „Jenaer Neurologie-Symposium“, Schwerpunkt Schlaganfall und Demenz, 25.10.2025
- Aktive Teilnahme 97. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN) vom 12. bis 15.11.2025 in Berlin
- „Thüringer Fallkonferenz“ am 4.12.2025
- Aktive Teilnahme beim Jahrestreffen der Deutschen Gesellschaft für seltene neurologische Erkrankungen (DASNE) vom 10. bis 12.12.2025 in Eisenach
- Vortrag zum Thema „Palliativmedizin in der Neurologie“ beim Fallseminar Palliativmedizin zur Erlangung der Zusatzqualifikation Palliativmedizin, LÄK Thüringen 1/2025 und 9/2025

Netzwerkbeteiligungen

- Monatliche Netzwerktelefonkonferenzen des MNDnet (Motoneuron-Netzwerk Deutschland)
- 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), , zuletzt am am 17. und 18. 10. in Lübeck

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

Observationsstudien / Anwendungsbeobachtungen:
- 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)
- Argx-113-PASS-2208: Eine nicht-interventionelle Sicherheitsstudie nach der Zulassung bei Patienten, die mit Efgartigimod alfa behandelt wurden

Interventionsstudien:
- 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 Phase 3-Studie zur Wirksamkeit und Sicherheit von Batoclimab bei Patienten mit generalisierter Myasthenia Gravis (Immunovant Sciences GmbH)
- KYV101-006: eine mulitzentrische, open-label Phase 2-Studie mit autologen Anti-CD19-CAR-T-Zellen bei therapierefraktärer generalisierter Myasthenia gravis (Kyverna Therapeutics, Inc.)
- LIPCAL-ALS II: eine randomisierte, placebokontrollierte Studie zur Wirksamkeit, Sicherheit und Verträglichkeit einer ultra-hochkalorischen, fettreichen Ernährung (UFD) bei Amyotropher Lateralsklerose (IIT, Universitätsklinikum Ulm)

Registerstudien:
- SMArtCARE: Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie (Universität Freiburg)
- JENALS: überregionales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronerkrankungen inkl. Biomarkersammlung
- MND-Net: nationales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronerkrankungen inkl. Biodatenbank (Leitung: Prof. Dr. A. Ludolph, Ulm)

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

Sonstige Aktivitäten (gesundheitspolitisch etc.)
- DGM ALS Wochenende in Behringen, 09.05. bis 11.5.2025
- Teilnahme am 16. ALS-Tag der Charite, 27.9.2025
- Regelmäßige Teilnahme an den Sitzungen des medizinisch-wissenschaftlichen Beirats der DGM e.V.

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, seit 2024 gefördertes advanced Clinician Scientist-Projekt). Kooperationen bestehen unter anderem mit Prof. Julian Grosskreutz (UniversitätsklinikuSchleswig-Holstein), Prof. Sanjay Kalra (University of Alberta, Kannada), 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 2021 -2023). 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.

Ein weiterer Schwerpunkt bildet die Erforschung von Ursachen und Risikofaktoren bei Amyotropher Lateralsklerose. Hierbei werden in zukünftigen Projekten in verschiedenen Befragungsstudien Umwelt- und Lebensstilfaktoren erfasst und im Kontext eingeordnet. Ein Schwerpunkt liegt aktuell auf der Fragestellung, ob die kumulative Menge an körperlicher Aktivität das Risiko an einer ALS zu erkranken beeinflußt bzw. Einfluß auf den Verlauf der Erkrankung hat.

Publikationen

1. Afzal MA, Ghait M, Hussain A, Siegmund A, Tuchscherr L, Babic P, Press AT, Hardt R, Winter D, Rödiger A, Schüle R, Fielitz J, Bauer M, Hübner CA. Hyperactivity of the non-canonical inflammasome in SPG11 and SPG48. EBioMedicine. 2025 Nov;121:105985. doi: 10.1016/j.ebiom.2025.105985. Epub 2025 Oct 24. PMID: 41138668; PMCID: PMC12595280.

2. Kretz A, Arbeiter M, Strobel J, Blum K, Frischholz B, Rödiger A, Hackstein H, Maihöfner C, Reis A, Vasileiou G, Schwab M. Novel COL4A1 missense variant in a case of juvenile stroke. J Stroke Cerebrovasc Dis. 2025 Oct 4;34(12):108463. doi: 10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2025.108463. Epub ahead of print. PMID: 41052699.

3. 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. Response to Fortin-Bédard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract. 2025 Sep 26;7(1):70. doi: 10.1186/s42466-025-00405-z. PMID: 41013833; PMCID: PMC12476027.

4. Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, Rödiger A, Smesny U, Steinbach R, Ilse B, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P, Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine

(DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932. Epub ahead of print. PMID: 40932199.

5. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3. PMID: 40922023; PMCID: PMC12418672.

6. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, Günther R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22. PMID: 39985291.

7. Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, Hardiman O, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, de Carvalho M, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, van den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA; COURAGE-ALS Study Group. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial. JAMA Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0241. PMID: 40126464; PMCID: PMC11933997.

8. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w. PMID: 40289140; PMCID: PMC12036282.

9. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8. PMID: 40025240; PMCID: PMC11873142.

10. 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. Epub 2024 Sep 13. PMID: 39268612.

11. Bril V, Drużdż A, Grosskreutz J, Habib AA, Kaminski HJ, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vu T, Boehnlein M, Gayfieva M, Greve B, Woltering F, Vissing J; MG0004 study investigators. Safety and efficacy of chronic weekly rozanolixizumab in generalized myasthenia gravis: the randomized open-label extension MG0004 study. J Neurol. 2025 Mar 19;272(4):275. doi: 10.1007/s00415-025-12958-9. PMID: 40105996; PMCID: PMC11923026.

12. Meyer J, Gaur N, von der Gablentz J, Friedrich B, Roediger A, Grosskreutz J, Steinbach R. Phosphorylated neurofilament heavy chain (pNfH) concentration in cerebrospinal fluid predicts overall disease aggressiveness (D50) in amyotrophic lateral sclerosis. Front Neurosci. 2025 Mar 12;19:1536818. doi: 10.3389/fnins.2025.1536818. PMID: 40143847; PMCID: PMC11936903.

13. 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.

14. Schmidt R, Slotina E, Meissner F, Metelmann M, Ilse B, Vogt V, Freytag A. Palliative care pathways in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): a sequence analysis of health claims data. BMC Palliat Care. 2025 Jul 14;24(1):200. doi: 10.1186/s12904-025-01843-x. PMID: 40660191; PMCID: PMC12261553.

15. Farahighasraboonasr, B., I. Buchholz, G. Korte, C. Walter, J. Banach, H. Stüber, B. Friedrich, J. Meyer, K. Loyal, M. B. Bartels, M. Kalaf, J. von der Gablentz, R. Steinbach, and J. Großkreutz. "Die Progression Des Alsfrs-R-Subscores Ist Phänotypspezifisch Und Stabil Bei Der Krankheitsakkumulation Bei Als-Patienten."DGM-Kongress 44, no. 03 (19.-21.03.2025 2025): 154-54. http://dx.doi.org/10.1055/s-0044-1801482

16. Meyer, J., N. Gaur, J. van der Gablenz, J. Großkreutz, and R. Steinbach, "Liquorkonzentrationen Phosphorylierter Schwerer Ketten Der Neurofilamente (Pnfh) Spiegeln D50-Abgeleitete Gesamt-Krankheitsaggressivität Bei Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) Wider." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

17. Meyer, T., A. Maier, T. Hagenacker, B. Bjelica, R. Lumi, R. Günther, R. Steinbach, M. Weiler, U. Weyen, B. M. Göricke, A. Hermann, D. Kettemann, J. Norden, B. Stolte, M. Freigang, S. Petri, A. Rödiger, B. Walter, C. Münch, S. Subramanian, and S. Spittel, "Behandlungsziele Und Therapiezufriedenheit Von Adulten 5q-Sma-Patienten Mit Risdiplam-Behandlung – Eine Analyse Von Registerdaten." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

18. Steinbach, R., "Identifikation Von Surrogatparametern Der Krankheitsprogression Bei Amyotropher Lateralsklerose." talk, DGKN25 Kongress für Klinische Neurowissenschaften mit Fortbildungsakademie, Frankfurt a.M., Germany, 12.-15.03.2025, 2025.

19. Steinfurth, L., J. Großkreutz, T. Grehl, U. Weyen, D. Kettemann, R. Steinbach, A. Rödiger, S. Petri, M. Boentert, P. Weydt, S. Bernsen, B. Walter, R. Günther, P. Lingor, J. C. Koch, P. Baum, J. H. Weishaupt, J. Dorst, Y. Koc, I. Cordts, M. Vidovic, J. Norden, P. Schumann, P. Körtvélyessy, S. Spittel, C. Münch, A. Maier, and T. Meyer, "Die Selbstbewertung Der Funktionsskala Für Amyotrophe Lateralsklerose (Alsfrs-R) Per Smartphone Der Patienten Ist Gegenüber Der Klinischen Datenerfassung Nicht Unterlegen." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

20. Towned, F.J., A. Ijishakin, E. Spinelli, S. Basaia, Y. Falzone, P. Schito, M. Filippi, J. Grosskreutz, F. Agosta, R. Steinbach, A. Malaspina, and J. H. Cole, "Comparison of Imaging-Derived Features and Multimodal Models for Prognosis Prediction in Motor Neuron Disease." 2025 ISMRM & ISMRT Annual Meeting, Honululu, Hawai, 2025, https://archive.ismrm.org/2025/0989_CnIEmBQ4z.html.

Fachgebiet und Standort:

Klinik für Kinderorthopädie
Marienstift Arnstadt
Wachsenburgallee 12, 99310 Arnstadt Jena
kinderorthopaedie@ms-arn.de
www.marienstift-arnstadt.de/fachklinik-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 fünfmal 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 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-behinderten Patienten. Bei gehfähigen Patienten werden regelmäßig 3-D-Ganganalysen zur Therapieevaluation und -verlauf durchgeführt.

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

- OA Dr. Jens Raabe: Kursarzt Bobath-Kurse Arnstadt: 1/2025, 3/2025, 4/2025, 6/2025, 9/2025, 11/2025
- OA Dr. Jens Raabe: Bobathkurs Köln 22.11.2025
- Aufnahme OA Dr. Daniel Herz in die Qualitäts-Kommission „Sonographie der Säuglingshüfte“ KV Thüringen

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Kinderorthopädischer Qualitätszirkel zum Thema „Das krumme Bein“ am 21.5.2025 unter Leitung CÄ Dr. Christine Bollmann
- Kinderorthopädischer Qualitätszirkel zum Thema „Torsionsfehler“ am 12.11.2025 unter Leitung CÄ Dr. Christine Bollmann
- Jahrestagung der VKOU, Stuttgart 6. bis 7.3.2025, Vortrag „Persistenz des funktionelle OP-Ergebnisses nach ME bei Schraubenarthrorise“, CÄ Bollmann
- Symposium Marienstift Arnstadt, 26. bis 27.9.2025, Kinderorthopädische Session: Vorträge von CÄ Bollmann, OA Herz; chair: OA Raabe
- Stammtisch der Pädiater 10.9.2025: Vortrag „Der Fuß aus kinderorthopädischer Sicht. Was Kinderärzte interessieren könnte.“ OA Raabe

- Fußdialog Leipzig 13.12.2025: Vortrag: „Der juvenile Knick-Senkfuß“ OA Raabe
- EACD & IAACD 2025 Maulbronn 25. bis 27.6.2025: „Ampelsysteme zur Prävention von Folgestörungen bei Kindern mit Zerebralparese“ OA Daniel Herz
- Klausurtagung Vorstand „Netzwerk Cerebralparese e. V.“ 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 im Vorstand
- OA Dr. Daniel Herz: Leitung Arbeitsgruppe Neuroorthopädie des Netzwerk Cerebralparese mit 3 Sitzungen in Düsseldorf, Ausarbeitung eines modularen interdisziplinären Ausbildungskonzeptes „Cerebralparese“ als 4-stufiger Kurs mit Start 11/2025
- OA Dr. Daniel Herz: Beauftragter für Interdisziplinarität der deutschsprachigen Vereinigung für Kinderorthopädie und -unfallchirurgie (VKOU)
- Mitarbeit im Arbeitskreis Neuroorthopädie der Vereinigung für Kinderorthopädie (CÄ Bollmann, OA Herz, OA Raabe)
- Bobath Zukunft e. V. (Nachfolger der GKB): OA Dr. Jens Raabe

Publikationen

1. Ua. Raabe, Jens: Diagnostik und Therapie der unilatreralen spastischen Zerebralparese/LL-uCP; Registernummer: 071-014, Entwicklungsstufe: S3, Raabe, Jens

2. Westhoff, B.; Vehse, B.; Behrens, K.; Horter, M.; Pasha, R.; Placzek, R.; von Deimling, U.; Seidl, T.; Herz, D.: A Traffic Light System for Detecting Spinal Deformities in Children with Cerebral Palsy. Children 2025, 12, 1315.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neurologie
Klinikum Altenburger Land GmbH, Klinik für Neurologie, Am Waldessaum 10
4600 Altenburg
neurologie@klinikum-altenburgerland.de
www.klinikum-altenburgerland.de/medizin-und-pflege/kliniken-altenburg/Klinik-fuer-neurologie/klinik-fur-neurologie-neurologische-intensivmedizin

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 Patienten.

Die Klinik für Neurologie wurde in diesem Jahr als integriertes Myasthenie-Zentrum der Deutschen Gesellschaft für Myasthenie zertifiziert.

Spezialambulanzen

Myasthenie-Sprechstunde (Dr. N. Krümmer)

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

Myasthenie Gravis – ein Symposium, 26.3. 2025, Altenburg

Netzwerkbeteiligungen

- Deutsche Myasthenie Gesellschaft (DMG)
- alle drei Monate Myasthenieboard mit der Charité Berlin

Teilnahme an und Leitung von klinischen Studien

- Argx-113-PASS-2208: Eine nicht-interventionelle Sicherheitsstudie nach der Zulassung bei Patienten, die mit Efgartigimod alfa behandelt wurden
- Myasthenie-Register (Myareg)

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

Regelmäßige Vorträge in der Regionalgruppe (Selbsthilfegruppe) Leipzig der Deutschen Myastheniegesellschaft

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 zwei 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 Kooperationen insbesondere mit der Klinik für Anästhesiologie, Pneumologie und den anderen Disziplinen. In der Pneumologie erfolgt die Diagnostik und Therapie neuromuskulärer Atmungsstörungen.

Spezialambulanzen

zweimal/Woche Neuromuskuläre Sprechstunde

Fortbildungen/klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

- Im Jahr 2025 fanden zwei interdisziplinäre Fallkonferenzen mit der Klinik für Neurologie Klinikum Kassel u. a. mit neuromuskulären Patienten statt
- Regelmäßig erfolgen Fallbesprechungen und interne Fortbildungen zum Thema neuromuskuläre Erkrankungen und elektrophysiologische Methoden
- Teilnahme am DGM-Kongress in Gießen, Online-Teilnahme am DGN-Kongress Berlin

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

Mitglied der DGM, Kontakt zum Landesverband, persönliche Gespräche mit Mitgliedern

Publikation

1. DGN Kongress 2025 Berlin - Posterbeteiligung
„Isolierte Hypoglossusparese mit Rezidiv – ein diagnostischer Fokus“
Alexander Strickler, Marie Ederer, Martin Reiss-Zimmermann, Hani Salh, Andreea Zielasko, Flokart Smajli, Andrea Thieme

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie,
Universitätsklinikum Jena
Klinik für Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätsklinikum Jena
Am Klinikum 1, 07747 Jena
neuropaed@med.uni-jena.de
www.uniklinikum-jena.de/neuropaediatrie/Sozialp%C3%A4diatrisches+Zentrum+%28SPZ%29.html

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie,
Universitätsklinikum Jena
Klinik für Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätsklinikum Jena
Am Klinikum 1, 07747 Jena
neuropaed@med.uni-jena.de
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 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 angeborener 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 Kinderradiologie 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 Klinik für Neurologie am UKJ unterstützt.

Mit der Einführung des Neugeborenenscreenings 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.

Neue medikamentöse Therapien für Spinale Muskelatrophie und Duchenne Muskeldystrophie werden auch im Rahmen von Härtefallprogrammen angeboten.

Fortbildungen / klinisch-wissenschaftliche Tagungen, Treffen im NMZ

NMDiskurs, 5.11.2025, Online: „SMA im Kindesalter“, 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 hin-sichtlich 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. Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. J Neuromuscul Dis. 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: 10.1177/22143602251387019. Epub ahead of print. PMID: 41284552.

2. Distelmaier F, Corral-Sarasa J, Jiménez-Sánchez L, Díaz-Casado ME, Rohmann M, Seibt A, Herebian D, Smits SHJ, Münch J, Mayatepek E, Breitkreutz J, Husain RA, López-Herrador S, González-García P, López LC. Preclinical and first-in-human evidence of 4-hydroxybenzoic acid for mitochondrial COQ2 deficiency. Brain. 2025 Sep 10:awaf334. doi: 10.1093/brain/awaf334. Epub ahead of print. PMID: 40929079.

Fachgebiet und Standort

Fachgebiet Neuropädiatrie
Sozialpädiatrisches Zentrum des Helios Klinikums Erfurt
Nordhäuser Str. 74, 99089 Erfurt
spz.erfurt@herlios-gesundheit.de
www.helios-gesundheit.de/kliniken/erfurt/unser-angebot/unsere-zentren/sozialpaediatrisches-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 kinderkardiologischer Diagnostik, der Bodyplethysmografie sowie der Ableitung von Polysomnografien. 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.

Neuromuskuläres Zentrum Ulm

Sprecher des NMZ:
Prof. Dr. Angela Rosenbohm
Stellvertretender Sprecher des NMZ:
Prof. Dr. Johannes Dorst

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 Eintrittspforten für Patienten. 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 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 Motoneuronerkrankungen, Ambulanz für Schluckstörungen, SMA-Sprechstunde, Mitochondriopathie- Sprechstunde, Neurogenetik-Sprechstunde, Wirbelsäulensprechstunde Orthopädie, neuroorthopädische Sprechstunde, Sprechstunde für invasiv beatmete Patienten, Muskelsprechstunden in Sigmaringen (PD Dr. Neuhaus), in der Ulmer Praxis von Prof. Schreiber und

in Singen Praxis EMSA (Prof. Dr. Neusch). 2024 wurde Prof. Rosenbohm in den Vorsitz des Wissenschaftlichen Beirats der DGM e.V. (gemeinsam mit Prof. Grosskreutz, Lübeck) gewählt. Außerdem ist Frau Prof. Rosenbohm seit 2025 Mitglied im Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen bei der DGNN (Deutsche Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie).

Therapiestudien

ALS

In 2025 wurden einige Studien zu neuen Therapieansätzen bei der ALS fortgeführt, oder neu gestartet. So läuft die randomisierte, doppel-blinde Phase 2/3 Studie der Firma Ionis mit einem Wirkstoff bei der FUS-ALS noch ca. zwei Jahre, bis die Ergebnisse vorliegen. Die Phase 1/2 Studie der Firma QurAlis hat zum Ziel, die Sicherheit und Wirksamkeit eines Ansatzes mit einem Antisense-Oligonukleotid (ASO) zu untersuchen, bei dem die fehlerhafte Genexpression des Stathmin 2-Genes korrigiert werden soll. Hierdurch soll die korrekte Funktion von Stathmin 2 am Wachstum von Nervenzellen (Axone) wiederhergestellt werden.

Dieser Ansatz könnte auch Gen-spezifische Therapieoptionen für Patienten mit sporadischer ALS ermöglichen. Ebenso wird die von Ulm organisierte LIPCAL-ALS II Studie im Deutschen ALS Netzwerk erfolgreich fortgeführt. Bereits 270 Patienten wurden in diese klinische Studie aufgenommen, um die Effekte einer hochkalorischen, fettreichen Nahrungsergänzung auf den Krankheitsverlauf zu untersuchen. Bis Mitte 2026 können noch weitere Patienten in die Studie aufgenommen werden dann wird das Studienziel voraussichtlich erreicht sein.

In 2025 wurde zudem eine Phase 2 Studie der Firma Novartis (ASTRALS) neu begonnen. Sie untersucht die Sicherheit und Wirksamkeit eines TREM2-Antikörpers zur Reduzierung von inflammatorischen Mechanismen im Nervengewebe, wodurch ein positiver Effekt auf den Krankheitsverlauf der ALS entstehen soll.

Für das Jahr 2026 erwarten wir den Start gleich mehrerer klinischer Studien, sowohl für genetische als auch nicht-genetische Formen der ALS.

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 (BIIB058) 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 teil an einer Studie mit subkutan verabreichten Efgartigimod für Patienten mit idiopathisch entzündlichen Myopathien (Myositis): Inklusive Dermatomyositis, nekrotisierender autoimmuner Myopathie, Polymyositis und Anti-Synthetase-Syndrom. Die Rekrutierung ist seit Sommer 2025 abgeschlossen. Die ersten Patienten sind bereits in der angeschlossenen open-label-extended-Phase. Eine andere Phase 3 Studie für Patienten

mit Dermatomyositis und Polymyositis ist bereits für 2026 in Planung.

Aktuell nehmen wir an einer Phase 2 Studie mit FSHD 1 Patienten teil. Zum Einsatz kommt ein small molecule in Form von siRNA mit dem Ziel der DUX4-Inhibition auf mRNA-Ebene. Erste Patienten sind bereits bei uns eingeschlossen. Die Rekrutierung wird noch bis Anfang 2026 dauern. Eine andere FSHD Studie für FSHD1 und FSHD2 Patienten in der Phase 3 mit einem ähnlichen Medikament ist bereits für Anfang 2026 geplant.

Die Teilnahme an einer Phase 2 Studie für Patienten mit einer myotonen Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert-Erkrankung) ist für Anfang 2026 geplant. Auch hier kommt ein small molecule in Form von siRNA zur Inhibierung des DMPK-Gens auf mRNA-Ebene zum Einsatz. Unsere Teilnahme an der LUPIN Pass Langzeitbeobachtung von Mexiletin über ca. drei Jahre bei myotonen Erkrankungen wird demnächst abgeschlossen sein.

Die Rekrutierung für eine Phase 3 Studie bei Patienten mit chronischer inflammatorischer demyelinisierender Polyneuropathie mit subkutanen Immunglobulinen hat seit November 2025 begonnen. Die Studie ist so konzipiert, dass keine Placebo-Gruppe vorgesehen ist. Mit der Teilnahme an einer Phase 2 Studie bei Patienten mit RYR1-assoziierter Myopathie rechnen wir im Frühjahr 2026. Zum Einsatz kommt ein Ca^{2+}-Kanal-Stabilisator.

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 wurden etwa 50 Patienten eingeschlossen. Die Veröffentlichung der Ergebnisse ist in Arbeit inkl. einer Analyse des Zungenvolumens.

Weitere Studien zu neuen Medikamenten bei der Myasthenia gravis sind ebenfalls in Planung.

In 2025 ist es gelungen, eine Studie an Parkinsonpatienten mit dropped head/ Camptocormie abzuschließen (Rosenbohm et al 2025), die mittels Muskelbiopsien nachweisen konnte, dass ein hoher Anteil der Patienten an einer Myositis leidet und erfolgreich behandelt werden kann.

Forschungsaktivitäten

Arbeitsgruppe
Computational NeuroImaging

Im Jahr 2025 war der Fokus der Arbeitsgruppe Computational NeuroImaging bei neuromuskulären Erkrankungen weiterhin die klinisch basierte Imaging Biomarker-Entwicklung mittels Magnetresonanztomographie (MRT). Basierend auf dem Konzept des in vivo MRT-Staging bei der ALS wurden technische Optimierungen durchgeführt und publiziert (Review: Kassubek and Müller, Buchkapitel in „Advanced MR Techniques for Neurodegenerative diseases“, Elsevier 2025) und in internationalen multizentrischen Studien angewendet (u.a. Müller et al., 2024, weitere in Vorbereitung). Darauf basierend wurden MRT-basierte Studien u.a. beim Spektrum FTD-ALS (Michelutti et al., 2025) durchgeführt.

Basierend auf den Erfahrungen mit Methoden der künstlichen Intelligenz (KI) zur Neuroimaging-Datenanalyse wurde mit KI-Methoden die automatisierte Hypothalamus-Volumetrie vorangetrieben (Vernikouskaya et al., 2025) und es wurde eine Hypothalamus-Atrophie bei der Primären Lateralsklerose (PLS) analog zur ALS gezeigt (Kassubek et al., 2025). KI-Methoden wurden ebenfalls eingesetzt, um das Zungenvolumen bei Motoneuronerkrankungen zu untersuchen, nach der Anwendung bei der progressiven Bulbärparalyse (Vernikouskaya et al., 2024) nun auch bei der Spinobulbären Muskelatrophie Kennedy (Publ. 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.

Dieses Jahr ist es gelungen, einen Vergleich zwischen Daten aus einer Universitätsklinik und dem epidemiologischen Register bei ALS Patienten zu starten. Dies ist wichtig, um herauszufinden, ob Patienten, die sich an einem Uniklinikum für Studien interessieren, eventuell andere Krankheitsverläufe haben als die Patienten in der Bevölkerung. Solche Untersuchungen sind wichtig, um Medikamente für alle Patienten zu entwickeln und auch zu vermeiden, das Medikamentenstudien zu früh beendet werden, weil bei langsamer verlaufenden Erkrankungen ein Effekt erst später zu sehen ist.

Institut für Humangenetik
des Universitätsklinikums Ulm

Mit dem klinischen und wissenschaftlichen Schwerpunkt im Bereich der Neurodegenerativen Erkrankungen verfolgt das Institut für Humangenetik 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. Das Universitätsklinikum Ulm mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen und dem Institut für Humangenetik ist zudem Leistungserbringer im Bereich der Seltenen Erkrankungen

im Kontext des Modellvorhabens Genomsequenzierung nach § 64e SGB V.

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.

Mit der NGS-Sequenzierung ist die Analyse des gesamten menschlichen Erbguts (Whole Genome Sequencing, WGS) möglich. Mit der Technik können aber auch (wahrscheinlich) pathogene Varianten und Kopienzahlvariationen (CNVs) außerhalb dieser Bereiche nur durch WGS erfasst werden. Schwerpunkt des Instituts für Humangenetik ist in diesem Kontext integrative Analyse von Genom und DNA-Methylom mittels Long-Read-Sequenzierungs-Technologien.

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. Wir haben uns das Prinzip der reversen Translation zunutze gemacht, um im Liquor von mit Tofersen behandelten Patienten nach neuen therapeutischen Biomarkern zu suchen und haben insbesondere die Familie der Neuropentraxine als solche identifiziert. Dies könnte in Zukunft Biomarker-Endpunkte bei Interventionsstudien robuster machen (Steffke et al., Annals of Neurology, 2025).

Im Bereich der ALS-Grundlagenforschung konnten wir zur mechanistischen Aufarbeitung des TBK1-Gens in Mikroglia beitragen (Lenoel et al., Nature Communications, 2025).

Zudem kristallisiert sich zunehmen eine Rolle auch von somatischen Mutationen bzw. genetischen Mosaiken für die Pathogenese der sporadischen ALS heraus. Entsprechende Untersuchungen werden aktuell in Kooperation mit dem Deutschen Krebsforschungszentrum in Heidelberg sowie der Universitätsklinik Mannheim durchgeführt. Erste Ergebnisse wurden bereits zur Publikation angenommen (Gonzales et al., Brain, in press).

Bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) wird häufig ein erhöhter Energiebedarf bzw. eine gesteigerte Stoffwechselrate (Hypermetabolismus) beobachtet, der wesentlich zum charakteristischen Gewichtsverlust und Muskelabbau beiträgt. In einer weiteren Studie in Kooperation mit der Neurologischen Klinik und dem Institut für Humangenetik wurde untersucht, ob genetische Varianten in Adipositas-assoziierten Genen den Krankheitsverlauf der ALS beeinflussen. Allerdings konnten die Pilot-Untersuchungen bislang keine Asso-ziation genetischer Varianten in mit monogener Adipositas assoziierten Genen mit BMI-Veränderungen oder ALSFRS-R-Scores belegen. Weitere Studien mit größeren und ausgewogeneren Kohorten sind erforderlich, um den Einfluss unterschiedlicher Stoffwech-

selfaktoren auf den ALS-Verlauf besser zu verstehen und mögliche metabolische Mechanismen genauer zu identifizieren.

Motoneuronerkrankungen und Neuropsychologie

In enger Zusammenarbeit mit der Arbeitsgruppe Neuropsychologie (Prof. Dr. Lulé) wurden ALS-Patienten und SMA Patienten hinsichtlich kognitiver Einschränkungen, Lebensqualität und Wohlergehen wissenschaftlich begleitet und untersucht. Hierbei wurden folgende Problemfelder untersucht: Psychosoziale Anpassung bei ALS und SMA, Verlauf der Lebensqualität von SMA-Patienten und ihren Angehörigen unter Antikörpertherapie-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, inwiefern es Unterschiede gibt, ob ein ALS-Patient im Verlauf FTD-Symptome und im Vergleich dazu einem FTD-Patient der ALS-Symptome entwickelt. Außerdem nimmt die Arbeitsgruppe an internationalen Studien zur Wirksamkeit von psychotherapeutischen Interventionen mit aufmerksamkeitsbasiertem Ansatz teil, vor allem auch im fortgeschrittenen Stadium der körperlichen Einschränkungen („locked-in“) bei ALS-Patienten (MindLIS, WorkOn-StrongMind).

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 Korrekturspondylodesen an. Die CT-gestützte Punktion wurde durch Prozessoptimierungen mit deutlich reduzierter Strahlendosis und den Einsatz ultradünner 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 SMArtCare-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) des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm. Unterstützt werden die Tätigkeiten des B-Zentrums durch die im A-Zentrum versammelten Fachdisziplinen incl. der Humangenetik.

Patientenanfragen mit Verdacht auf bzw. bestätigter Diagnose einer seltenen (neuro-) musklären 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 Spezialambulanzen 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: Cardiovaskuläre 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 „Angiopoetin in ALS“
- 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 „Angiopoetin in ALS“
- Prof. Dr. Brenner: Projektförderung durch Fritz Thyssen Stiftung: „Type I interferon signaling in motor neurons in amyotrophic lateral sclerosis: first friend and later foe?”

- Prof. Dr. Brenner: Exzellenzstipendium der Else Kröner Fresenius-Stiftung: „Defining amyotrophic lateral sclerosis associated with mutations in the NEK1 gene"
- Prof. Dr. Brenner, PD Dr. A. Catanese, Anatomie: Projektförderung Frick Foundation for ALS research „Deciphering ALS linked to NEK1 mutations"
- Prof. 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?"
- 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

- Tag der seltenen Erkrankungen 2025 28.2.2025
- ALS-Familientag 21.9.2025
- SBMA-Infotag 27.9.2025
- Myopathologische Fallkonferenzen des Muskellabors: 7.3.2025, 11.7.2025, 26.9.2025, 5.12.2025
- Fortbildung für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte „Update Polyneuropathien 2025" am 26.3.2025, Neuropoint Patientenakademie Ulm, Neurologische Praxis Pfauengasse Ulm (Prof. Dr. H. Schreiber, Dr. A. Harth), unter Mitwirkung von Dr. R. Gastl und Prof. Dr. J. Dorst)
- Fortbildung für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte " Myasthenie – Update 2025" am 25.6.2025, Neuropoint, unter Mitwirkung von Neurologische Praxis Pfauengasse Ulm (Prof. Dr. H. Schreiber, Dr. A. Harth), Neuromuskuläres Zentrum der Uni Ulm NMZU (Dr. T. Fangerau) und Friedrich-Baur-Institut der LMU München (PD Dr. S. Wenninger)

Publikationen

1. Lenoel I, Ribon M, Lorenc F, Diebold A, Philibert CE, Robaldo D, Badsi M, Perronnet J, Lameth J, Berriat F, Misawa H, Coutelier M, Cassel R, Sarrazin N, Jost-Mousseau C, Bohl D, Millecamps S, Mallat M, Brenner D, Weishaupt JH, Boillée S, Lobsiger CS. ALS/FTD-linked TBK1 deficiency in microglia induces an aged-like microglial signature and drives social recognition deficits in mice. Nat Commun. 2025 Aug 26;16(1):7951. doi: 10.1038/s41467-025-63211-w. PMID: 40858618; PMCID: PMC12381211.

2. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2025 Aug 9. doi: 10.1002/ana.70025. Epub ahead of print. PMID: 40781905.

3. M. Michelutti, H.-J. Huppertz, S. Anderl-Straub, H. Volkmann, D. Urso, B. Tafuri, S. Nigro, P. Manganotti, A. Rosenbohm, A.C. Ludolph, M. Otto, G. Logroscino, H.-P. Müller, J. Kassubek. MRI-DTI Biomarkers along the continuum of behavioral variant frontotemporal dementia. Europ. J. Neurol. 2025, In press.

4. I. Vernikouskaya,V. Rasche, J. Kassubek, H.-P. Müller. Hypothalamus and intracranial volume segmentation at the group level by use of a Gradio-CNN framework. IJCARS, 2025

5. J. Kassubek, F. Roselli, S. Witzel, J. Dorst, A. C. Ludolph, V. Rasche, I. Vernikouskaya, H.-P. Müller. Hypothalamic atrophy in primary lateral sclerosis, assessed by convolutional neural network-based automatic segmentation. Scientific Reports 15: 1551, 2025

6. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3.

7. Keipert LM, Wurster CD, Uzelac Z, Dorst J, Schuster J, Wollinsky K, Ludolph A, Lulé D. Pain in adult and adolescent patients with 5q-associated Spinal Muscular Atrophy - an often underrated phenomenon. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep;12(5):662-669. doi: 10.1177/22143602251325773.

8. Herrmann C, Uzelac Z, Michels S, Weber A, Richter L, Elmas Z, Jagodzinski L, Wurster C, Schuster J, Dreyhaupt J, Dorst J. Alterations of Fat and Ketone B ody Metabolism in ALS and SMA-A Prospective Observational Study. Eur J Neurol. 2025 Apr;32(4):e70132. doi: 10.1111/ene.70132.

9. Rosenbohm A, Nguyen-Younossi N, Kassubek J. Parkinson's disease-associated camptocormia: biopsy-confirmed focal myositis and treatment options. J Neurol. 2025 Oct 23;272(11):724. doi: 10.1007/s00415-025-13468-4. PMID: 41131373; PMCID: PMC12549723.

10. Dorst J, Dreyhaupt J, Wernecke D, Weiland U, Parlak Ö, Wiesenfarth M, Elmas Z, Herrmann C, Bäzner H, Boertlein A, Dempewolf S, Foerch C, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Althaus K, Clauer-Bredt M, Lindner A, Ruf W, Brenner D, Witzel S, Peter RS, Schuster J, Ludolph AC, Rosenbohm A, Nagel G. Population-Based Versus Hospital-Based Data in Amyotrophic Lateral Sclerosis-A Factor to Consider? Eur J Neurol. 2025 Apr;32(4):e70137. doi: 10.1111/ene.70137. PMID: 40183526; PMCID: PMC11969567.

Neuromuskuläres Zentrum Würzburg

Sprecherin NMZ:
Prof. Dr. Kathrin Doppler
doppler_k@ukw.de

Stellvertretende Sprecherin NMZ:
PD Dr. Erdmute Kunstmann
praxis@humangenetik-wuerzburg.de

Fachgebiet und Standort

Neurologie, Neurobiologie, Neurochirurgie, Neuroradiologie, Humangenetik – Med. Genetik, Orthopädische Klinik, Anästhesie – Zentrum für Maligne Hyperthermie, Med. Klinik – Rheumatologie/Immunologie, Pädiatrie

Josef-Schneider-Str. 11, 97080 Würzburg
schoemig@dgm-bayern.de
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 physiotherapeutische 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

Netzwerkbeteiligungen:
- KKPNS
- INCbase
- MND-Net (Ulm)
- ALS-Register Schwaben (Ulm)
- SMArtCare-Register (Freiburg)

Spezialambulanzen

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen in der Neurologischen Klinik:

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. 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 23. Juli 2025 statt.
- Zudem interdisziplinäre neuromuskuläre Fallkonferenzen am 27. März 2025, 26. Juni 2025, 25. September 2025, 18. Dezember 2025

Berichte aus den beteiligten Institutionen

Neurologische Klinik und Poliklinik

(Direktor: Prof. Dr. J. Volkmann,
Prof. Dr. Üçeyler, Prof. Dr. Zeller,
Prof. Dr. Doppler, Dr. Kreß, Dr. Odorfer,
Prof. Dr. Sommer)

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. Im histologischen Speziallabor mit Elektronenmikroskopie wurden im Jahr 2025 49 Muskel-, 17 Nerven- und 377 Hautbiopsien aufgearbeitet und befundet sowie > 300 Patientenseren in unserem Forschungslabor auf paranodale Autoantikörper untersucht.

Humangenetik / Medizinische Genetik

(PD Dr. Kunstmann Praxis für Humangenetik, Institut für Humangenetik Universität Würzburg Dr. Zaum, Dr. Böhm, Dr. Komatsuzaki, Dr. Jelting, Dr. Sauer, Dr. Lippert, bis 30.9.2025 Prof. Dr. Haaf, Prof. Dr. Klopocki, ab 1.10.2025 Prof. Dr. Bergmann, Institut für Klinische Genetik und Genommedizin des Universitätsklinikums Würzburg)

Auch 2025 wurden im Rahmen des Muskelzentrums Würzburg zahlreiche genetische Beratungen zu verschiedenen neuromuskulären Fragestellungen durchgeführt. Ein Teil der Ratsuchenden nahm Kombinationstermine von genetischer und psychosozialer Beratung wahr. Ergänzt wird die Patientenversorgung durch das Angebot der akkreditierten molekulargenetischen Diagnostik bei zahlreichen neuromuskulären Erkrankungen. Exom- sowie Genom-basierte Analysen von muskelspezifischen Genen (mittels NGS (= Next Generation Sequencing)) sowie Einzelgen-Analysen und Fragmentanalysen werden angeboten. Das Diagnostikangebot sowie die dazugehörigen Auftragsformulare sind zu finden unter: www.ukw.de/klinische-genetik-und-genommedizin/diagnostik/

Genetische Beratung

PD Dr. Erdmute Kunstmann,
Praxis für Humangenetik Würzburg,
Theodor-Boveri-Weg 11, 97074 Würzburg
Anmeldung: T 0931 45265858
F 0931 45265859,
praxis@humangenetik-wuerzburg.de

Universitäts-Kinderklinik mit Frühdiagnosezentrum / Sozialpädiatrisches Zentrum

(Direktor Prof. Dr. Härtel, Prof. Dr. Spiegler, Dr. Müller, PD Dr. Lorenz)
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 Prof. Bergmann und Mitarbeiter vom Institut für klinische Genetik und Genommedizin statt. Mehrere PatientInnen mit spinaler Muskelatrophie werden mit dem Antisense-Oligonukleotid Nusinersen (Spinraza®) bzw. dem Spleiß-Modifikatior Risdiplam (Evrysdi®) behandelt. Die Langzeitergebnisse dieser Behandlung werden über das Projekt SMARTCARE unter Federführung der Universitäts-Kinderklinik Freiburg dokumentiert und ausgewertet.

Neurochirurgische Klinik

(Direktor Prof. Dr. Ernestus,
Prof. Dr. Matthies,
Dr. Rampeltshammer, Dr. Stetter,
Dr. med. Dipl-Psych. R. Nickl,
PD Dr. Breun)

In der Neurochirurgischen Klinik und Poliklinik werden Patientinnen und Patienten 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 und Ärzte der Neurochirurgischen Klinik im Muskuloskelettalen 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

(Dr. Helf, Herr Lother, Dr. Pichler, Frau Skirde)
Das Zentrum für Maligne Hyperthermie (MH) am Universitätsklinikum Würzburg fungiert als zentrale Beratungs- und Diagnoseeinrichtung und betreut mehr als 3.000 Patientinnen und Patienten aus ganz Deutschland. In Übereinstimmung mit den diagnostischen Standards der Europäischen Maligne Hyperthermie Gruppe (EMHG) kommen hier verschiedene Verfahren zum Einsatz, darunter der In-vitro-Kontrakturtest, die histopathologische Analyse in Zusammenarbeit mit der Neurologischen Klinik und Poliklinik sowie die humangenetische Diagnostik in Kooperation mit dem Zentrum für Humangenetik.

Neben der ambulanten Sprechstunde zur individuellen Diagnostik und Beratung bezüglich einer möglichen MH-Veranlagung bieten wir auch umfassende Beratung für ärztliche Kolleginnen und Kollegen anderer Kliniken an. Dies umfasst sowohl Fragen zur Malignen Hyperthermie als auch zur anästhesiologischen Betreuung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen.

Im Jahr 2025 lag der wissenschaftliche Fokus auf der Weiterentwicklung von Testverfahren zur Diagnosestellung einer Malignen Hyperthermie-Veranlagung. Ein Ansatz war dabei die minimal-invasiven Testung mittels Elastographie-Ultraschalluntersuchung. Ein weiterer Schwerpunkt war die Ausweitung der humangenetischen Analyse auf Veränderungen, die mit einer Veranlagung zur Malignen Hyperthermie in Verbindung stehen. Hierzu wurde eine Zusammenarbeit mit den Kolleginnen und Kollegen der Universität Leeds im Bereich der Genome-wide Association Studies (GWAS) mittels Genom-Sequenzierung gestartet um neue genetische Veränderungen zu identifizieren.

Zum anderen besteht seit diesem Jahr eine intensivierte Kooperation mit dem Institut für Klinische Genetik und Genommedizin des Universitätsklinikums Würzburg. In einem regelmäßigen Genetik Board findet ein direkter Austausch zu Patientenfällen statt und es wurde eine experimentelle Erweiterung der humangenetischen Analyse der MH-kausalen Gene erprobt. Weitere Informationen unter 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 und Ärzten 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 Verbünden fortgesetzt werden (SFB A10) (KFO 5001). Die Neuroradiologie steuert diesen Verbünden 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 Patientinnen und Patienten mit inflammatorischer Myopathie. Sowohl in der Diagnostik als auch in der Therapie dieser Patienten wurden in den letzten Jahren bedeutende neue Erkenntnisse gewonnen. Würzburg hat sich durch die herausragende Expertise in der Behandlung von inflammatorischen Myopathien zu einem der am besten rekrutierenden Zentren in multinationalen CAR-T-Zellstudien u. a. für Myositis entwickelt. In regelmäßigen Fallkonferenzen werden komplexe Patientinnen und Patienten interdisziplinär besprochen. Die gute Zusammenarbeit in der Patientenversorgung soll Grundlage für zukünftige wissenschaftliche Kooperationen werden. In einer unizentrischen Studie wird die Interferonsignatur als Biomarker für inflammatorische Myopathien untersucht. Neurologie und Rheumatologie haben unter Mitwirkung der Hautklinik SOPs zur Diagnostik und Behandlung von inflammatorischen Myopathien am Universitätsklinikum Würzburg erstellt.

Psychosoziale und ergotherapeutische Beratung

(Angelika Eiler, Dipl. Sozialpädagogin (FH), Veronika Reith (Physiotherapeutin)
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 Beratung und 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. Die Beratungsstelle und der Landesverband der DGM konnten in diesem Jahr ihr 30-jähriges Bestehen feiern. Gleichzeitig fand im Fachteam ein personeller Wechsel statt. Neben psychosozialer Beratung nun seit 05/25 physiotherapeutische, statt ergotherapeutische Beratung. Auch personelle und strukturelle Veränderungen in der Ver-

sorgungslandschaft erfordern eine Neuorientierung auf verschiedenen Ebenen, das heißt zum Beispiel verstärkte Netzwerkarbeit und eine Anpassung an knapper werdende Ressourcen (schlechtere Bedingungen im Pflege- und Reha-Bereich).

Die Angebote der Beratungsstelle in Präsenz und online aus den Vorjahren wurden fortgeführt. Gleichzeitig fällt auf, dass die Themen der Gespräche weniger Standardfragen der Versorgung als vielmehr die Bewältigung von Krisensituationen betreffen (z. B. Umgang mit Lebensbegrenzung, Entscheidung für oder gegen lebensverlängernde Maßnahmen bis hin zum assistierten Suizid). Die Auseinandersetzung mit diesen Fragestellungen und gleichzeitig das Versterben zahlreicher Menschen, die über einen längeren Zeitraum begleitet wurden, stellt auch für die Mitarbeitenden eine große Herausforderung dar.

Forschungsaktivitäten, Förderungen, Preise, nationale und internationale Kooperationen

Klinische Arbeitsgruppe Motoneuron-Erkrankungen

(Prof. Dr. Zeller, Dr. Odorfer, Frau Reith, Frau Brauner, Frau Eiler)
Die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit ALS und SMA in unserer Motoneuronambulanz beinhaltet medikamentöse Therapien und Studien, Hilfsmittelanpassung inkl. Hustenassistenten und Heimbeatmungssysteme, Angehörigenberatung, Schluckdiagnostik und -therapie. Seit Jahren sind enge Kooperationen mit dem Institut für Humangenetik der Universität Würzburg, dem Deutschen Netzwerk für Motoneuronerkrankungen (MND-Net) und dem ALS-Register Schwaben etabliert. Aus dem MND-NET heraus wurden Daten zu „Unmet needs in ALS care“ aus der Perspektive der medizinischen Berufe erhoben (Linse et al., in Vorbereitung). In unserer AG Systemische Neurophysiologie wurde die multimodale Datenerhebung zur motorischen Reserve bei ALS komplettiert, die Auswertung läuft. Unser Zentrum nimmt an der multizentrischen Interventionsstudie LIPCAL-ALS II (UK Ulm) teil, außerdem an der ASTRALS-Studie (Novartis) zur Sicherheit und Wirksamkeit des Studienmedikamentes VHB937.

Weiterhin werden erwachsene SMA-Patientinnen und -Patienten regelmäßig entweder stationär mit Nusinersen oder ambulant mit Risdiplam behandelt. Die klinischen Verlaufsdaten werden nach Einwilligung in das SMArtCARE-Patientenregister aufgenommen.

Arbeitsgruppen Neuropathien, Myopathien, Myasthenie und Neuropathischer Schmerz

(Prof. Dr. Üçeyler, Prof. Dr. Zeller, Prof. Dr. Doppler, Dr. Appeltshauser, Dr. Kreß, Dr. Odorfer, Prof. Dr. Sommer)
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 werden mehrere Projekte zur Charakterisierung und Pathophysiologie der Autoantikörpervermittelten Immunneuropathien (autoimmune Nodopathien) durchgeführt. 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.

Arbeitsgruppe Experimentelle Entwicklungsneurobiologie

(Leiter Prof. Dr. rer. nat. Martini, Dr. rer. nat. Klein)
Nachdem der pathogene Einfluss von Makrophagen in translationalen Studien in einem Mausmodell für eine axonale Form der Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT2J) nachgewiesen wurde, konnten wir in weiterführenden Studien zeigen, dass eine Behandlungsunterbrechung keine nachhaltigen Vorteile einbrachte. Die Ergebnisse betonen die Relevanz einer kontinuierlichen Makrophagenmodulation als potenziellen therapeutischen Ansatz für hereditäre Neuropathien. In einem DFG-geförderten Projekt validierten wir verschiedene Marker homöostatischer und pathogener Makrophagen, deren molekulare Signaturen zuvor in Transkriptom-Analysen erblicher und altersbedingter Neuropathien von uns identifiziert wurden. Die so gewonnenen Erkenntnisse lassen sich nun auf andere Neuropathie-Modelle übertragen, um besonders die pathogenen Makrophagen gezielt zu charakterisieren. Weiterhin konnten wir in einer Studie zeigen, dass die medikamentöse Dämpfung des adaptiven Immunsystems mit klinisch etablierten Immunmodulatoren eine vielversprechende pharmakologische Behandlungsoption darstellen könnte, um die Krankheitslast, insbesondere bei schweren Fällen erblicher Neuropathien, zu verringern.

Experimentelle Arbeitsgruppe Motoneuronerkrankungen

(Institut für Klinische Neurobiologie: Prof. Dr. Sendtner, PD Dr. Jablonka, PD Dr. Briese; Dr. Lüningschrör)
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) gefördert.

Publikationen

1. Appeltshauser L, Moritz CP, Reinhardt L, Kreß L, Üçeyler N, Lassablière F, Barcic A, Seefried S, Sommer C, Tholance Y, Antoine JC, Camdessanché JP, Doppler K. Inter-laboratory comparison of a serum fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3)

antibody test in sensory neuropathies. Front Immunol. 2025 Oct 10;16:1604456. doi: 10.3389/fimmu.2025.1604456.

2. da Cruz Neris Geßner V, Linke JT, Peulen TO, Appeltshauser L, Sommer C, Brämer D, Geis C, Heinze KG, Doppler K. Super-resolution of nodal and paranodal disruption in anti-pan-neurofascin-associated autoimmune nodopathy. Front Immunol. 2025 Feb 20;16:1540859. doi: 10.3389/fimmu.2025.1540859. eCollection 2025.

3. EMHG Kongress 2025 in Südafrika: Influence of genetic testing on ICVT results – a retrospective analysis

4. Giridhar NJ, Hambrecht B, Schenke M, Seeger B, Bischler T, Briese M, Lüningschrör P. Temporal transcriptomic profiling of human three-dimensional neuromuscular co-cultures. Biol Open. 2025 Sep 15;14(9):bio062196. doi: 10.1242/bio.062196. Epub 2025 Sep 16

5. Jin Y, Aravamudhan A, Cebulla N, Schirmer D, Runau E, Flamm L, Terhorst C, Jähnel L, Güse J, Giordani N, Wieser A, Sodmann A, Blum R, Kittel RJ, Sommer C. Diminished transient receptor vanilloid 1 on skin nerve fibers in painful bortezomib-induced peripheral neuropathy. Pain. 2025 Nov 1;166(11):2657-2667. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003709.

6. Klein D, Ercan N, Yuan X, Shackleford GG, Claessens A, Feltri ML, Wrabetz L, D'Antonio M, Martini R (2025). Macrophage Targeting Protects Nerve Structure and Improves Muscle Innervation in a Mouse Model of Charcot-Marie-Tooth 2J. Glia.

7. Lleixà C, Titulaer M, Rohrbacher S, Mgbachi V, Halstead S, Fehmi J, Pascual-Goñi E, Zhu L, Appeltshauser L, Franken S, Paunovic M, Waters P, Willison H, Sommer C, Querol L, Huizinga R, Doppler K, Rinaldi S. Inter-Laboratory Validation of Nodal/Paranodal Antibody Testing. J Peripher Nerv Syst. 2025 Mar;30(1):e70000. doi: 10.1111/jns.70000.

8. Moradi M, Weingart J, Deng C, Nasouti M, Briese M, Jablonka S, Sauer M, Sendtner M. a.Munc13-1 restoration mitigates presynaptic pathology in spinal muscular atrophy. Nat Commun. 2025 Sep 30;16(1):8724. doi: 10.1038/s41467-025-64164-w.

9. Moradi M, Deng C, Sendtner M. Loss of synaptic Munc13-1 underlies neurotransmission abnormalities in spinal muscular atrophy. Cell Mol Life Sci. 2025 Aug 29;82(1):325. doi: 10.1007/s00018-025-05859-7.

10. Seefried S, Barcic A, Grijalva Yepez MF, Reinhardt L, Appeltshauser L, Doppler K, Üçeyler N, Sommer C. Autoantibodies in patients with fibromyalgia syndrome. Pain. 2025 Feb 5;166(8):1922-1933. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003535.

11. Veh A, Lüningschrör P., Secretory autophagy in neurons: More than throwing out the trash? Neural Regen Res. 2026 Mar 1;21(3):1108-1109. doi: 10.4103/NRR.NRR-D-24-01514. Epub 2025 Mar 25

12. Weigel J, Appeltshauser L, Sommer C, Doppler K. Proprioceptive endings at muscle spindles as a possible target of autoantibodies J Neuroimmunol. 2025 Aug 15;405:578648. doi: 10.1016/j.jneuroim.2025.578648.

13. Yuan X, Klein D, Maier AM, Martini R (2025). Therapeutic sphingosine-1-phosphate receptor modulation by repurposing fingolimod (FTY720) leads to mitigated neuropathy and improved clinical outcome in a mouse model for Charcot-Marie-Tooth 1X disease. Neuromuscul Disord 50:105345.

Forschung und Preisträger 2025
der Deutschen Gesellschaft für
Muskelkranke e. V.

Projektförderungen 2025

Antragsteller	Klinik
Prof. Stenzel Werner Prof. Heskamp Linda Prof. Diaz-Manera Jordi	Charité – Universitätsmedizin Berlin Radiology Department Utrecht, NL John Walton Muscular Dystrophy Research Center Newcastle, UK
Prof. Pla Martín David	Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
Dr. Steffke Christina	Universität Ulm
Dr. Lüningschrör Patrick	Universitätsklinikum Würzburg
Dr. Südkamp Nicolina Dr. Plaza Sirvent Carlos	Ruhr Universität Bochum Ruhr Universität Bochum
Dr. Mensch Alexander PD Dr. Roos Andreas	Universitätsmedizin Halle Universitätsmedizin Essen
Dr. Holzer Marie-Therese Prof. Stenzel Werner Dr. Preuße Corinna	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Charité – Universitätsmedizin Berlin Charité – Universitätsmedizin Berlin
Dr. Haarich Franziska PD Dr. Aherrahrou Zouhair Dr. Kleinholdermann Urs	Universität zu Lübeck Universität zu Lübeck Universitätsklinikum Gießen und Marburg
Dr. Aschman Tom	Charité – Universitätsmedizin Berlin
Prof. Stenzel Werner	Charité – Universitätsmedizin Berlin
Dr. Demleitner Antonia Prof. Lingor Paul	Klinikum rechts der Isar München
Dr. Krause Karsten PD Dr. Kleefeld Felix Sehne Julian	BG Universitätsklinikum Bergmannsheil Heimer Institut für Muskelforschung
Dr. Reimann Jens Dr. Winkler Maren	Universitätsklinikum Bonn
PD Dr. Hübers Annemarie PD Dr. Labeit Bendix Jöbges Rebecca Prof. Hagenacker Tim	Universitätsklinikum Düsseldorf Universitätsklinikum Düsseldorf Universitätsklinikum Düsseldorf Universitätsklinikum Essen
Dr. Rodriguez-Muela Natalia Dr. Grass Tobias	Technische Universität Dresden
Tur Guasch Rafael Dr. Grass Tobias Dr. Rodriguez-Muela Natalia	Technische Universität Dresden
Dr. Friedrich Sebastian Willems Jana, M.Sc. Häußermann Jakob Prof. Langer Thorsten	Universitätsklinikum Freiburg Universitätsklinikum Freiburg DGM e.V. Universitätsklinikum Freiburg
Dr. Minopoulou Ioanna Prof. Stenzel Werner Dr. Preuße Corinna	Charité – Universitätsmedizin Berlin
Dr. Schiavinato Alvise	Universität zu Köln Zentrum für Biochemie

Projekt	beantragte Summe	Vorstands-beschluss
5. MYO-MRI+ Conference vom 09. bis 11. November 2025 in Berlin	12.000,00 €	**6.000,00 €**
Die Rolle der mitochondrialen und lysosomalen Funktion in der Pathogenese von CMT4 – GDAP1 und SBF1	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Discovering axonal degeneration in hiPSCderived motor neurons with ALS-Profilin1-mutation	19.500,00 €	**19.500,00 €**
Elucidating the Role of the PIKfyve Complex in Maintaining the Proteostasis in Motoneuron Disease	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Immunphänotypisierung bei hereditären neuromuskulären Erkrankungen: Bedeutung als mögliche Biomarker in Diagnostik, Prognostik und Therapiemonitoring	17.617,00 €	**17.617,00 €**
DETERMINE - Deciphering Etiology and Targeting Effective Reliable Markers for Identifying Neural Extramuscular and Muscular pathology in Matrinopathy	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Histologische, transkriptionelle, proteomische und klinische Charakterisierung der U1RNP-Overlap Myositiden: Eine multidimensionale Analyse	18.450,00 €	**18.450,00 €**
Analyse von zirkulierender zellfreier DNA im Plasma von COL6-MDBetroffenen	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Transkriptomische Veränderungen des Muskelgewebes im frühen ALS-Stadium	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Verlängerung: Hans-Hilmar Goebel Myopathology Fellowship	14.000,00 €	**14.000,00 €**
miRNAs in der Tränenflüssigkeit als Biomarker bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose	9.600,00 €	**9.600,00 €**
RECLAIM-PM: A Retrospective Reclassification of Muscle Biopsies Diagnosed as Polymyositis Using Contemporary Clinico-Sero-Pathological Criteria	19.642,15 €	**19.642,15 €**
Untersuchung des Porphyrin-/Häm-Stoffwechsels in der Einschlusskörpermyositis	8.300,00 €	**8.300,00 €**
Characterizing Dysphagia and Dysarthria in SMA as Therapeutic Targets and Markers of Disease Progression	20.000,00 €	**20.000,00 €**
SMN protein heterogeneity and motor neuron activity as drivers of selective motor neuron vulnerability in motor neuron diseases	19.949,70 €	**19.949,70 €**
Polycomb-Repressionskomplex 2 und REST-Dysregulation als frühe neurologische Entwicklungsstörungen bei spinaler Muskelatrophie	19.985,52 €	**19.985,52 €**
Über Leben reden: Partizipativ entwickelte Beratungsangebote zu Sexualität, Intimität und Lebensplanung für junge Erwachsene mit neuromuskulären Erkrankungen	20.000,00 €	**20.000,00 €**
Vergleichende Analyse der Effekte von konventioneller anti-CD20 Therapie mit Rituximab und anti-CD19 CAR-T-Zelltherapie auf das immunologische Mikromilieu in der Skelettmuskulatur bei idiopathisch-inflammatorischen Myopathien: eine multidimensionale Analyse	19.000,00 €	**19.000,00 €**
Hochauflösende Untersuchung von Kollagen-VI Muskeldystrophien auf zellulärer Ebene	8.000,00 €	**8.000,00 €**
		320.044,37 €

Forschungspreise 2025

Prof. Susanne Petri (Laudatorin, von links), Prof. Anne Schänzer, Prof. Heidrun Krämer-Best, Prof. Andreas Hahn (alle Kongresspräsidentschaft), Dr. Patrick Lüningschrör (Felix-Jerusalem-Preisträger), Dr. Dr. Björn Vahlsen (Junior-Preisträger), Linda Weise (Sponsor Sanofi), PD Dr. Dr. Ferdinand Knieling (Felix-Jerusalem-Preisträger), Prof. Ans van der Ploeg (Duchenne-Erb-Preisträgerin), Dr. Susanne Schoeler (Sponsor Hormosan), Sven Wischnewski (Myositispreisträger), Prof. Reinhard Dengler (Duchenne-Erb-Preisträger), PD Dr. Patrick Weydt (Felix-Jerusalem-Preisträger), Silke Schlüter, Prof. Jens Schmidt (beide Bundesvorstand DGM)

Duchenne-Erb-Preis

Der Duchenne-Erb-Preis als höchstrangiger Preis, der von der DGM verliehen wird. Mit ihm werden Wissenschaftler geehrt, die durch ihren jahrelangen Einsatz in der Erforschung der neuromuskulären Erkrankungen Herausragendes geleistet haben.

Der mit 10.000 Euro dotierte Preis in der Kategorie international geht an:

Prof. Dr. Ans van der Ploeg für ihr Lebenswerk im Bereich der wissenschaftlichen Arbeit zu neuromuskulären Erkrankungen

Den mit 10.000 Euro dotierten Preis in der Kategorie national erhält:
Prof. Dr. med. Reinhard Dengler für sein Lebenswerk im Bereich der wissenschaftlichen Arbeit zu neuromuskulären Erkrankungen

Felix-Jerusalem-Preis der DGM

Die Firma Sanofi-Aventis Deutschland GmbH stellt der DGM im Rahmen einer Sponsoringvereinbarung jährlich ein Preisgeld für die Verleihung des Felix-Jerusalem-Preises für neuromuskuläre Erkrankungen in Höhe von 15.000 Euro zur Verfügung. Der Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen im deutschsprachigen Raum dienen. Mit ihm sollen jüngere Forscher für Verdienste bei der Erforschung von Pathomechanismen und für objektiv nachvollziehbare Therapieerfolge bei allen Formen von neuromuskulären Erkrankungen ausgezeichnet werden.

2025 erhält den 1. Preis (7.500 Euro):
Dr. rer. nat. Patrick Lüningschrör, Universitätsklinikum Würzburg für seine Arbeit zum Thema "Plekhg5 controls the unconventional secretion of Sod1 by presynaptic secretory autophagy"

Der 2. Preis wurde geteilt. Ihn erhält (jeweils dotiert mit 3.750 Euro):
PD Dr. med. habil. Dr. rer. biol. hum. Ferdinand Knieling, Universitätsklinikum Erlangen für seine Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen mit Fokus auf nicht-invasiver Bildgebung sowie

PD Dr. med. Patrick Weydt, Universitätsklinikum Bonn für seine Arbeit zum Thema "Etablierung von kardialem Troponin T als Serum Biomarker bei Motoneuronerkrankungen"

Junior-Preis der DGM

Der von der Hormosan Pharma GmbH gestiftete Junior-Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen, insbesondere auf dem Gebiet der Myasthenien dienen.

Der Preis – dotiert mit 2.500 Euro – geht an:
Dr. med. Dr. Björn Vahsen, University of Oxford für seine Arbeit zum Thema "C9orf72-ALS human iPSC microglia are proinflammatory and toxic to co-cultured motor neurons via MMP9"

Myostis-Nachwuchs-Forschungspreis der DGM

Der von Josef und Dr. Denis Dumm sowie Jutta Franke-Martini gestiftete Myositis-Nachwuchs-Preis soll der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Myositiden dienen. Bewerben können sich Nachwuchs-Forscher mit einem Thema aus dem Bereich Myositis (Grundlagen oder klinisch).

Den mit 3.000 Euro dotierten Preis erhält:
Sven Wischnewski für seine Arbeit mit dem Titel "Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis"

Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis der DGM

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). Der Preis wird für eine wissenschaftliche Leistung im Gebiet der FSHD verliehen, wobei es sich vornehmlich um herausragende Publikationen aus den beiden zurückliegenden Jahren, um ein erfolgversprechendes Forschungsprojekt oder um einen Forschungsaufenthalt in einem ausgewiesenen Labor handeln kann.

2025 erhalten den 1. Preis (10.000 Euro):
PD Dr. Teresa Gerhalter und Dr. Anna-Lena Mayer, Universitätsklinikum Erlangen für ihre Arbeit "Quantitative MRT als Biomarker zur Verlaufsbeurteilung der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie: eine prospektive, longitudinale Kohortenstudie"

Der 2. Preis geht an (5.000Euro):
Dr. Stefanie Meyer, Universitätsmedizin Göttingen für das Forschungsprojekt "Anwendung der Multispektralen Optoakustischen Tomographie in der FSHD"

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.

PLEKHG5 reguliert die sekretorische Autophagie von SOD1

Felix-Jerusalem-Preis
Preisträger 2025, Rang 1
Dr. rer. nat. Patrick Lüningschrör

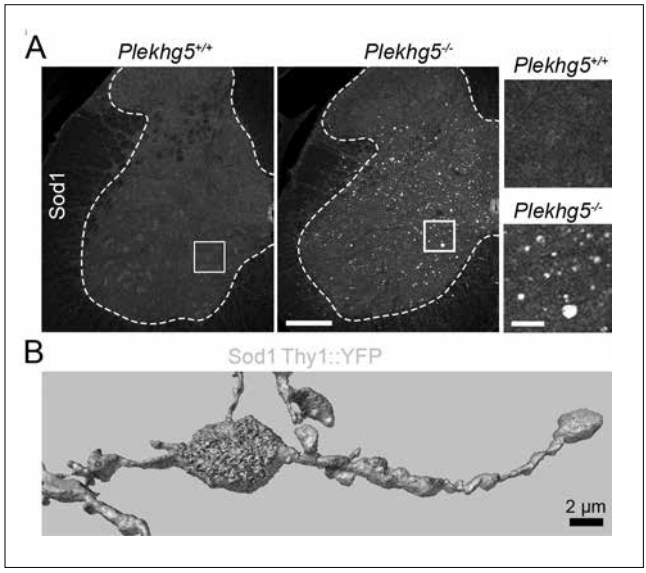
Während die Verbindung zwischen Amyotropher Lateralsklerose (ALS) und SOD1 fest etabliert ist, ist die Rolle von PLEKHG5 bei Motoneuronerkrankungen weniger gut charakterisiert. Mutationen im menschlichen PLEKHG5-Gen wurden mit unterschiedlichen Formen von Motoneuronerkrankungen wie distaler spinale Muskelatrophie, einer intermediären Form der Charcot-Marie-Tooth Erkrankung und distaler hereditärer motorischer Neuropathie in Verbindung gebracht. In unserer aktuellen Studie konnten wir einen überraschenden und spannenden Zusammenhang zwischen PLEKHG5 und SOD1 herstellen und mechanistisch aufklären.

Unsere Arbeit zeigt, dass Sod1 in Plekhg5-defizienten Mäusen aufgrund einer gestörten sekretorischen Autophagie in Axonterminalen akkumuliert. Während der sekretorischen Autophagie dienen Autophagosomen als Transportorganellen, um Proteine ohne Signalpeptid für die konventionelle Sekretion in das extrazelluläre Milieu auszuschütten. Sod1 wird in Autophagosomen aufgenommen, die mit sekretorischen Lysosomen fusionieren, bevor es zur Fusion mit der Zellmembran und zur Ausschüttung des Proteins kommt. Dabei agiert Plekhg5 als GTP-Austauschfaktor für die GTPase Rab26.

Um die Relevanz dieses Mechanismus für ALS-assoziierte SOD1 Formen zu untersuchen, wurden Plekhg5-defiziente Mäuse mit SOD1G93A-exprimierenden Mäusen verpaart. Interessanterweise zeigen SOD1G93A-Mäuse mit Plekhg5-Defizienz einen früheren Krankheitsbeginn und ein verlängertes Überleben. Die verminderte Sekretion von SOD1G93A bedingt durch die Plekhg5 Deletion führt zu einer früheren intrazellulären Akkumulation von SOD1G93A und beschleunigt den Krankheitsbeginn. Diese verminderte Sekretion reduziert jedoch auch die Neuroinflammation, da extrazelluläre, toxische SOD1G93A Aggregate eine Aktivierung von Mikroglia hervorruft. Diese reduzierte Mikroglia-Aktivierung resultiert in einer verlängerten Lebensspanne der SOD1G93A-Mäuse mit Plekhg5-Defizienz. Darüber hinaus konnten wir einen Zusammenhang zwischen humanen ALS-assoziierten SOD1 Formen und PLEKHG5 in Motoneuronen herstellen, die aus Patienten abgeleiteten induzierten pluripotenten Stammzellen generiert wurden.

Die Verbindung von SOD1 und PLEKHG5 in einen gemeinsamen pathophysiologischen Mechanismus ist von besonderem Interesse, da beide Proteine mit verschiedenen Motoneuronerkrankungen assoziiert wurden. Interessanterweise ist SOD1-ALS im Vergleich zu typischer ALS durch deutliche phänotypische und zelluläre Unterschiede gekennzeichnet, was auf unterschiedliche pathophysiologische Mechanismen hindeutet, die zum Verlust der Motoneurone

bei SOD1-ALS führt. Basierend auf unserer Studie postulieren wir, dass PLEKHG5 an dem Mechanismus beteiligt ist, der die Belastung durch intrazelluläres SOD1 reguliert. Dieses neue Konzept könnte weitreichende Erkenntnisse zum Verständnis von Motoneuroerkrankungen haben und sollte bei der Entwicklung neuer Therapieansätze berücksichtigt werden.



A.) Sod1 Akkumulationen in Rückenmarksschnitten von Plekhg5-defizienten Mäuse.
B.) 3D Rekonstruktion eines Axons im Rückenmark einer Plekhg5-defizienten Maus (türkis) mit Sod1 (gelb) Akkumulation.

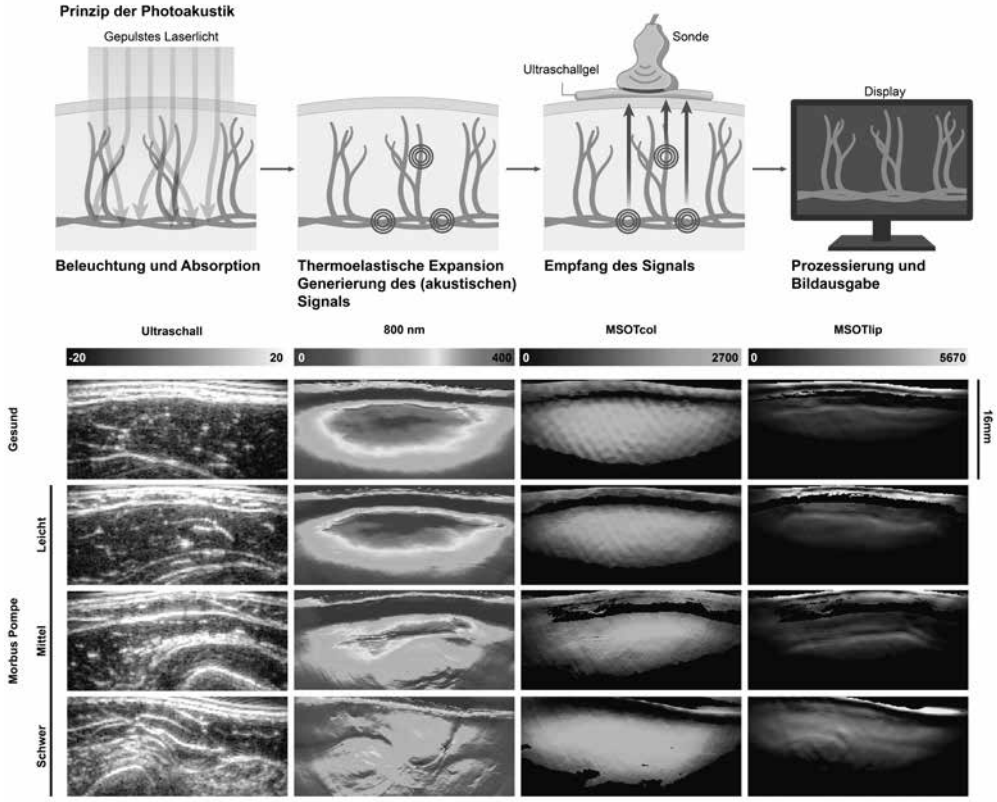
Neue beigebende Verfahren für Muskelerkrankungen

Felix-Jerusalem-Preis
Preisträger 2025, Rang 2
PD Dr. med. habil. Dr. rer. biol. hum. Ferdinand Knieling

Während Neuartige Therapien sind als Behandlungskonzept für neuromuskuläre Erkrankungen – insbesondere auch für sehr junge PatientInnen – längst in der klinischen Routine angekommen. Diese Therapien zeigen ein hohes Potenzial, den Krankheitsverlauf entscheidend zu beeinflussen. Um diese Medikamente zielgerichtet einzusetzen, müssen neuromuskuläre Erkrankungen früher und genauer als bisher diagnostiziert und der Krankheitsverlauf ultrastrukturell morphologisch erfasst werden. Aber auch als Resultat dieser neuen therapeutischen Möglichkeiten entstehen weitgehend unbekannte Krankheitsverläufe, die sich bisher prognostisch nur schwer abschätzen lassen. Daher ist es notwendig, Gewebeveränderungen und damit auch die Wirkung von Medikamenten möglichst objektiv, d. h. unabhängig von Alter und Entwicklung, zu erfassen. Bisher können Gewebeveränderungen im Muskel und das Ausmaß der Erkrankung z. B. mit invasiven Techniken (z. B. Muskelbiopsien) oder bildgebenden Verfahren (z. B. MRT) beurteilt werden. Diese Techniken sind zeitaufwendig und erfordern insbesondere bei jungen Patienten eine Narkose, was das akute Risiko eines Atemversagens erhöht.

Die ausgezeichneten Arbeiten zeigen, dass mittels einer multispektralen optoakustischen Tomographie (MSOT) der Nachweis spezifischer körpereigener Chromophore wie Kollagen, Myoglobin oder Hämoglobin durch einen nicht-invasiven Ansatz, der mit konventionellem Ultraschall vergleichbar ist. Anstelle von Schallwellen wird bei der MSOT das Gewebe mit Nahinfrarotlicht beleuchtet, dieses wird absorbiert und führt zu einer thermoelastischen Ausdehnung bestimmter Moleküle im Gewebe. Diese Ausdehnung erzeugt Ultraschallwellen, die von demselben Gerät detektiert werden können. Die Verwendung von Laserlicht unterschiedlicher Wellenlängen und spezielle computerbasierte Softwareverfahren ermöglichen die präzise Lokalisierung und Quantifizierung von muskelspezifischen subzellulären Strukturen. In den Studien konnte zunächst an Tiermodellen gezeigt werden, dass sich mittels MSOT die Muskelstruktur und das klinische Ausmaß der Muskelerkrankung detektieren und quantifizieren lässt. Später wurde dieser Ansatz auch bei Patienten mit einer Muskeldystrophie Typ Duchenne, spinaler Muskelatrophie oder Morbus Pompe übertragen. Gerade im Vergleich zu etablierten Schnittbildgebungsverfahren (wie z. B. der Magnetresonanztomographen), erscheint das Verhältnis von Tiefeneindringung und Auflösung sowie erhebbarer subzellulärer Informationen ideal. Vergleichbare Gewebeinformationen lassen sich mit derart ge-

ringem Aufwand bisher nicht mit anderen Technologien gewinnen. In Zukunft könnte dieser „molekular-sensitive“ Ultraschall eine wenig belastende und objektive Bewertungsmethode für krankheits- und therapiebedingte Muskelveränderungen darstellen.



Referenzen

1. Regensburger, A. P., L. M. Fonteyne, J. Jungert, A. L. Wagner, T. Gerhalter, A. M. Nagel, R. Heiss, F. Flenkenthaler, M. Qurashi, M. F. Neurath, N. Klymiuk, E. Kemter, T. Frohlich, M. Uder, J. Woelfle, W. Rascher, R. Trollmann, E. Wolf, M. J. Waldner and F. Knieling (2019). "Detection of collagens by multispectral optoacoustic tomography as an imaging biomarker for Duchenne muscular dystrophy." Nat Med 25(12): 1905-1915.

2. Regensburger, A. P., A. L. Wagner, V. Danko, J. Jungert, A. Federle, D. Klett, S. Schuessler, A. Buehler, M. F. Neurath, A. Roos, H. Lochmuller, J. Woelfle, R. Trollmann, M. J. Waldner and F. Knieling (2022). "Multispectral optoacoustic tomography for non-invasive disease phenotyping in pediatric spinal muscular atrophy patients." Photoacoustics 25: 100315.

3. Park, J., S. Choi, F. Knieling, B. Clingman, S. Bohndiek, L. V. Wang and C. Kim (2024). "Clinical translation of photoacoustic imaging." Nature Reviews Bioengineering.

4. Tan, L., J. Zschuntzsch, S. Meyer, A. Stobbe, H. Bruex, A. P. Regensburger, M. Classen, F. Alves, J. Jungert, U. Rother, Y. Li, V. Danko, W. Lang, M. Turk, S. Schmidt, M. Vorgerd, L. Schlaffke, J. Woelfle, A. Hahn, A. Mensch, M. Winterholler, R. Trollmann, R. Heiss, A. L. Wagner, R. Raming and F. Knieling (2024). "Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease." Nat Commun 15(1): 7843.

Etablierung von kardialem Troponin T als Serum Biomarker bei Motoneuronerkrankungen

Felix-Jerusalem-Preis
Preisträger 2025, Rang 2
PD Dr. med. Patrick Weydt

Ausgehend von der klinischen Zufallsbeobachtung, dass bei ALS Patienten, die bei uns stationär aufgenommen wurden, häufig das Troponin im Serum erhöht war, konnten konnte Dr. Weydt mit seinem Team zeigen, dass kardiale Troponine, die als Serummarker von akuten Myokardschäden („Herzinfarkt“) im breiten klinischen Einsatz insbesondere in der Inneren Medizin sind, bei neuromuskulären Erkrankungen differenziert betrachtet werden müssen. Anders als bei Herzinfarkten, die durch einen akuten Anstieg der Serumkonzentrationen von zwei Isoformen (Troponin T und Troponin I) innerhalb von wenigen Stunden gekennzeichnet sind, ist neuromuskulären Erkrankungen nur das Troponin T (und zwar dauerhaft) erhöht, während das Troponin I fast immer normal bleibt („Troponin Lücke“).

In den für die Bewerbung zentralen Arbeiten Castro-Gomez et al. 2021 (PMID 34993474) und Koch et al. 2024 (PMID: 38923228) konnten sie am Beispiel der ALS zeigen, dass die Troponin T Werte im Krankheitsverlauf ansteigen und gut mit funktionellen und prognostischen Parametern, einschließlich der Atemfunktion, korrelieren. Diese Beobachtung hat große praktische Relevanz, da sie bei der Einordnung von erhöhten Troponinwerten bei ALS und anderen neuromuskulären Erkrankungen hilft und zur Stratifizierung von Therapiestudienkohorten herangezogen werden kann. Die Arbeit belegt außerdem wie Beobachtungen aus der Patientenversorgung zu einem besseren Verständnis der Krankheitspathogenese, in diesem Falle die muskuläre Beteiligung bei einer primär neurodegenerativen Erkrankung, führen können („biomarker repurposing“).

Interessanterweise sind die Troponin T Werte unabhängig von den Neurofilamentwerten, die bereits als Biomarker bei der ALS etabliert sind (und 2017 mit dem Felix Jerusalem Preis ausgezeichnet wurden), was unterstreicht, dass beide Marker unterschiedliche Aspekte der ALS abbilden und sich somit sehr gut gegenseitig ergänzen.

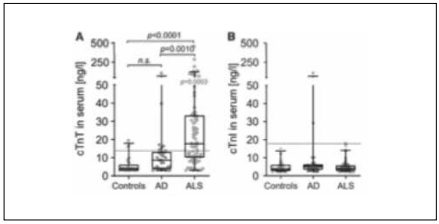


Abbildung 1: (aus Castro-Gomez et al. 2021): A Serum Troponin T Werte sind bei >60% der ALS Patienten (grüne Punkte) erhöht, während sie bei gesunden Kontrollen (blau) oder Alzheimer Patienten (rot) typischerweise normal sind. B Troponin I ist bei allen Probandengruppen im Referenzbereich.

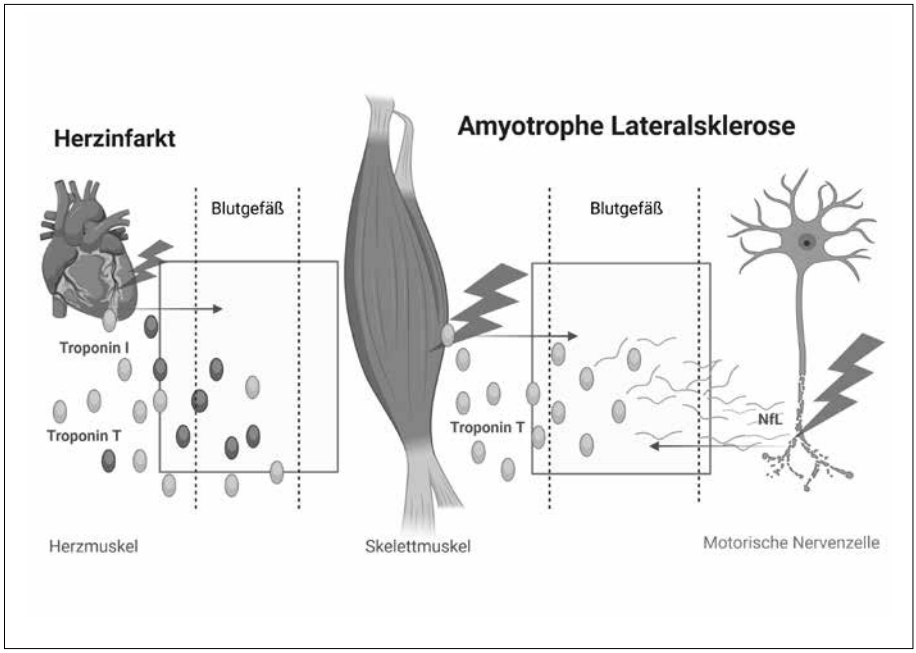


Abbildung 2: Veranschaulichung der Unterschiede einer Troponinerhöhung bei Herzinfarkt und bei der ALS. Währen beim Herzinfrakt (links) innerhalb von Stunden sowohl Troponin T als auch Troponin I aus dem geschädigten Herzmuskel ins Blut freigesetzt werden, sind bei der ALS (rechts) chronisch, d.h. über Monate und Jahre, Troponin T (und Neurofilamente, NfL) im Blut nachweisbar ohne das Troponin I freigesetzt wird. (Abb Sarah Bernsen/BioRender).

Mikroglia tragen aktiv zur Krankheitsentstehung bei C9orf72-assoziierter Amyotropher Lateralsklerose bei

Junior-Preis
Preisträger 2025
Dr. med. Dr. Björn Vahsen

Die amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist die dritthäufigste neurodegenerative Erkrankung mit einem Lebenszeitrisiko von etwa 1:300. Sie führt primär zur Degeneration von Motoneuronen im Motorkortex und Rückenmark, welche für die Steuerung der Muskelkontraktion verantwortlich sind. Neben dem neuronalen Zellverlust ist ALS auch durch eine neuroinflammatorische Aktivierung von Mikroglia gekennzeichnet, den Immunzellen des zentralen Nervensystems. Diese Mikroglia-vermittelte Neuroinflammation ist besonders ausgeprägt bei der häufigsten genetischen Form von ALS, die durch eine Hexanukleotid-Repeatexpansion im C9orf72-Gen verursacht wird.

Tiermodelle für die C9orf72-ALS zeigen einen proinflammatorischen Mikroglia-Phänotyp. Da jedoch mittlerweile bekannt ist, dass Maus- und humane Mikrogliazellen unterschiedliche Expressionsprofile von neurodegenerationsassoziierten Genen aufweisen, war es das Ziel unserer Studie zu untersuchen, ob humane Mikrogliazellen mit der C9orf72-ALS-Mutation eine pathologische Signatur entwickeln und zur Neurotoxizität gegenüber Motoneuronen beitragen können.

Hierfür haben wir induzierte pluripotente Stammzellen (iPSCs) von ALS-Patient:innen mit einer C9orf72-Mutation verwendet, um humane Mikroglia und Motoneurone zu generieren. Die iPSC-Technologie ermöglicht es, mutationsspezifische Veränderungen in für die Erkrankung relevanten Zelltypen direkt im humanen Kontext zu analysieren. In unserer prämierten Arbeit (Vahsen et al., 2023, Nat Commun) konnten wir zuerst zeigen, dass humane C9orf72-ALS-Mikroglia charakteristische Merkmale der Mutation aufweisen: eine verminderte Expression des C9orf72-Proteins, die Bildung von RNA-Foci und die Produktion von Dipeptid-Repeat-Proteinen.

Um die funktionellen Konsequenzen dieser Veränderungen zu analysieren, haben wir eine RNA-Sequenzierung durchgeführt und C9orf72-ALS-Mikroglia nach Stimulation mit Lipopolysacchariden (LPS), einem proinflammatorischen Stimulus, der ein entzündliches Milieu in ALS nachahmt, untersucht. Diese Analysen zeigten eine deutliche Hochregulation von Chemokin- und Zytokin-assoziierten Signalwegen, die auf eine verstärkte proinflammatorische Aktivierbarkeit von Mikroglia bei C9orf72-ALS hinweisen. Zur weiteren Charakterisierung der sekretorischen Aktivität von C9orf72-Mikroglia untersuchten wir daraufhin die Freisetzung von Entzündungsmediatoren mittels eines Sekretom-Arrays. Hierbei stellten wir fest, dass LPS-stimu-

lierte C9orf72-Mikroglia erhöhte Mengen der Matrix-Metalloproteinase 9 (MMP9) sezernieren – ein proinflammatorisches Enzym, das zur Gewebeschädigung beitragen kann. Diese Ergebnisse konnten wir mithilfe von ELISA und Western Blot validieren.

Anschließend untersuchten wir die funktionellen Konsequenzen dieser Entzündungsreaktion auf humane Motoneurone. In einer früheren Arbeit (Vahsen et al., 2022, Sci Rep) hatten wir bereits ein Ko-Kultur-Modell für humane Motoneurone und Mikroglia entwickelt, das uns erlaubt, den Einfluss von Mikroglia auf neuronale Zellen gezielt zu untersuchen. Hierbei zeigte sich, dass LPS-stimulierte C9orf72-Mikroglia eine erhöhte Neurotoxizität gegenüber Motoneuronen ausüben und den Zelltod der Neurone signifikant steigern. Interessanterweise konnten wir nachweisen, dass diese Neurotoxizität teilweise durch MMP9 vermittelt wird, da die Blockade von MMP9 mit einem spezifischen Inhibitor den neuronalen Zelltod deutlich reduzierte.

Unsere Ergebnisse liefern erstmals den Nachweis, dass humane Mikroglia mit einer C9orf72-Mutation eine aktive Rolle im Krankheitsverlauf der ALS spielen und zur Neurotoxizität gegenüber Motoneuronen beitragen. Da MMP9 eine zentrale Rolle in diesem Prozess spielt, könnte eine gezielte Hemmung dieses Enzyms ein vielversprechender Ansatz sein, um die Mikroglia-vermittelte Toxizität bei C9orf72-ALS zu reduzieren. Dieser Ansatz könnte auch für andere genetische Formen der ALS von Relevanz sein.

Originalarbeiten

1. Vahsen, B.F., et al. C9orf72-ALS human iPSC microglia are pro-inflammatory and toxic to co-cultured motor neurons via MMP9. Nat Commun 14, 5898 (2023).

2. Vahsen, B.F., et al. Human iPSC co-culture model to investigate the interaction between microglia and motor neurons. Sci Rep 12, 12606 (2022).

Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis

Myositis-Nachwuchs-Forschungspreis
Preisträger 2025
Sven Wischnewski

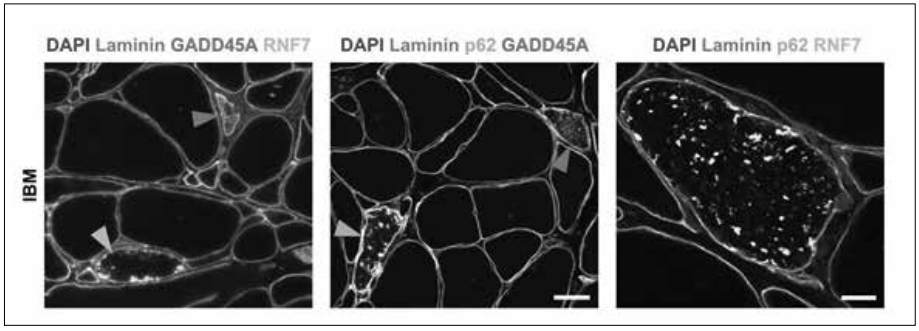
Die Einschlusskörpermyositis (IBM) ist die häufigste entzündliche Muskelerkrankung älterer Erwachsener, für die es derzeit keine wirksame Therapie gibt. Im Gegensatz zu anderen entzündlichen Myopathien, wie der eher subakuten immunvermittelten nekrotisierenden Myopathie (IMNM), verläuft die IBM chronisch und weist sowohl entzündliche als auch degenerative Veränderungen auf. Zudem sind die zugrundeliegende Pathophysiologie und molekulare Treiber der IBM weitestgehend unbekannt. Um diese Problematik anzugehen haben wir Einzelzellkern-RNA-Sequenzierung (snRNA-seq) und sogenannte „Spatial Transcriptomics" kombiniert, um zelltypspezifische Faktoren identifizieren, die der Pathogenese der IBM zugrunde liegen und haben dafür Muskelbiopsien von IBM-Patient*innen mit denen von IMNM-Patient*innen und muskelgesunden Patient*innen verglichen.

In der Muskulatur der IBM-Patient*innen konnten wir in unseren Sequenzierungsdaten einen selektiven Verlust von Zellkernen der Typ 2 Muskelfasern identifizieren, der begleitet war von einem vermehrten Vorkommen von zytotoxischen T-Zellen und „conventional" Typ 1 dendritischen Zellen (cDC1). Uns war es zudem möglich reaktive und degenerierte Muskelfaserkerne zu identifizieren. Vor allem die degenerierten Muskelfaserkerne zeichneten sich durch die Expression von Genen wie GADD45A (assoziiert mit Muskelatrophie durch Denervierung oder Fasten), NORAD („long non-coding RNA", assoziiert mit genomischem Stress) und RNF7 (Teil des Proteasoms) aus.

Diese Ergebnisse validierten wir mittels in-situ Hybridisierungen und immunhistochemischen Färbungen und konnten z. B. zeigen, dass GADD45A in der IBM vor allem in Typ 2A Muskelfasern exprimiert wird und mit T-Zell-Infiltraten assoziiert ist, was für eine Vulnerabilität jener Muskelfasern spricht. Zudem bildete RNF7 IBM-spezifische Proteinaggregate mit p62, die vor allem in Muskelfasern ohne GADD45A-Expression zu finden waren (Abb. 1). Damit konnten wir zwei verschiedene Arten der Muskelfaserdegeneration in der IBM abbilden, eine T-Zell- und GADD45A-assoziierte und eine assoziiert mit Störungen des Proteinabbaus (RNF7 und p62). Andererseits könnte dies auch verschiedene Phasen der Muskelfaserdegeneration in der IBM darstellen, z. B. beginnend mit T-Zell-vermittelter Entzündung gefolgt von einem gestörten Proteinabbau mit pathologischer Aggregatbildung. Zusätzlich fanden wir eine IBM-spezifische Hochregulation der ACHE-Expression (kodierend für die Acetylcholinesterase), wahrscheinlich indirekt vermittelt über NORAD, die Störungen der neuromuskulären Signaltransmission und/

oder gesteigerte Anfälligkeit der Muskelfasern für Apoptose zur Folge haben könnte.

Insgesamt liefern unsere Ergebnisse vielversprechende neue Einblicke in mögliche Mechanismen der Muskelfaserdegeneration in der IBM und deuten insbesondere auf eine selektive Vulnerabilität der Typ 2 Muskelfasern in der IBM hin, die mit genomischem Stress und Denervierung in Verbindung steht.



Immunhistochemische Färbungen von IBM-Muskelgewebe zeigen die Expression der Proteine GADD45A (magenta), p62 (grün) und RNF7 (cyan). Im rechten Bild sind Proteinaggregate bestehend aus p62 und RNF zu erkennen. (Abbildung entnommen aus Wischnewski et al. Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis. Nat Aging. 2024 Jul;4(7):969-983.)

Quantitative MRT als Biomarker zur Verlaufsbeurteilung der fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD): eine prospektive, longitudinale Kohortenstudie

Ulrich-Brodeßer-FSHD-Forschungspreis
Preisträgerinnen 2025, Rang 1
PD Dr. Teresa Gerhalter und Dr. Anna-Lena Mayer

Hintergrund

Die fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) ist eine der häufigsten erblich bedingten Muskelerkrankungen im Erwachsenenalter. Sie betrifft vor allem die Muskeln im Gesicht, an den Schultern und an den Oberarmen, kann aber auch andere Muskelgruppen erfassen. Der Krankheitsverlauf ist sehr unterschiedlich: Während manche Betroffene nur leichte Einschränkungen haben, kommt es bei anderen zu einer deutlichen Muskelschwäche.

Diese große Unterschiedlichkeit („Heterogenität") stellt Forschende und Ärztinnen bzw. Ärzte vor Herausforderungen, insbesondere wenn es darum geht, neue Therapien zu entwickeln oder deren Wirkung zuverlässig zu beurteilen. Dafür werden sensitive und objektive Verlaufsmarker, also Messmethoden benötigt, mit denen sich die Erkrankung eindeutig und frühzeitig erfassen lässt.

Die Magnetresonanztomographie (MRT) spielt in der FSHD-Forschung eine immer wichtigere Rolle. Mit ihr kann man Muskeln ohne Strahlenbelastung detailliert darstellen. Bisher konzentriert man sich dabei vor allem auf die Verfettung des Muskelgewebes und wie stark Muskelgewebe im Laufe der Krankheit durch Fett ersetzt wird. Diese Messungen sind gut geeignet, um spätere Krankheitsstadien zu beschreiben, da sie auch eng mit der Gehfähigkeit übereinstimmen. Jedoch ist die Verfettung nicht umkehrbar. Für die Beurteilung neuer Therapien wäre es aber ideal frühere Veränderungen im Muskel zu erkennen, bevor dauerhafte Schäden entstehen.

Abbildung 1 zeigt typische MRT-Aufnahmen der Unterschenkelmuskulatur: In der oberen Reihe ist die Muskelverfettung in einer T1-gewichteten (T1w) Sequenz dargestellt, in der unteren Reihe ein Muskelödem (Hinweis auf Entzündung oder Stoffwechselaktivität) in einer STIR-Sequenz. Zu sehen sind jeweils Querschnitte der Unterschenkel; links eine gesunde Kontrollperson, rechts eine 55-jährige Patientin mit FSHD mit deutlicher Veränderung im Muskel tibialis anterior beidseits.

Neue spezielle MRT-Techniken können genau das leisten: Sie erfassen Stoffwechselveränderungen im Muskelgewebe, die auf krankhafte Prozesse hinweisen, bevor Fettgewebe entsteht. Dazu gehören etwa Messungen des Natrium- oder Phosphorgehalts im Muskel oder sogenannte T1-Kartierungen, die Rückschlüsse auf Strukturveränderungen erlauben.

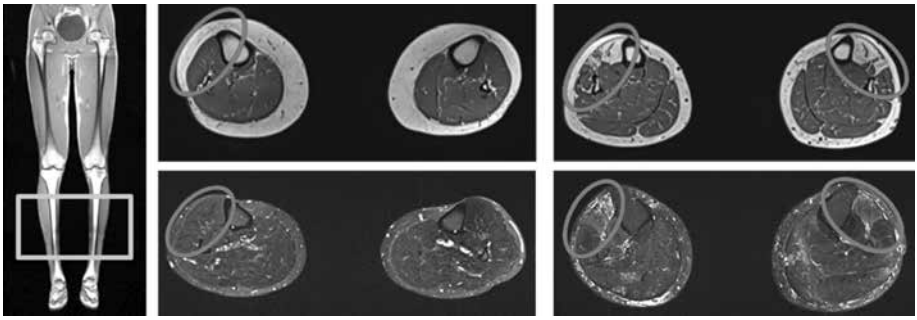


Abb. 1: Beurteilung der Muskelverfettung in T1w-Sequenz [obere Reihe] und des Muskelödems in STIR-Sequenz [untere Reihe]. Jeweils axialer Schnitt der unteren Extremitäten. Links: gesunde Kontrollperson; rechts: 55-jährige Patientin mit FSHD tibialis anterior beidseits.

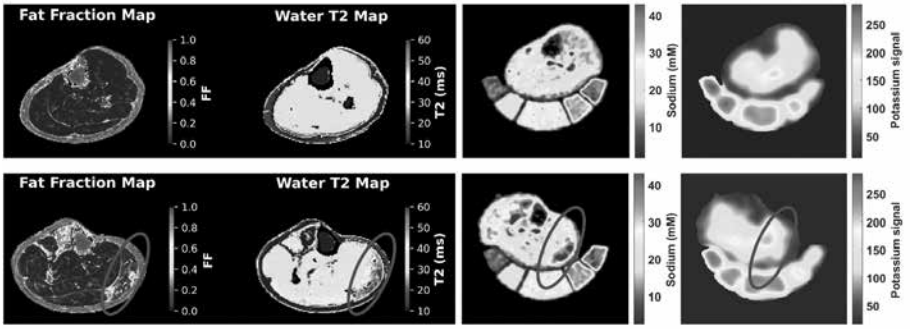
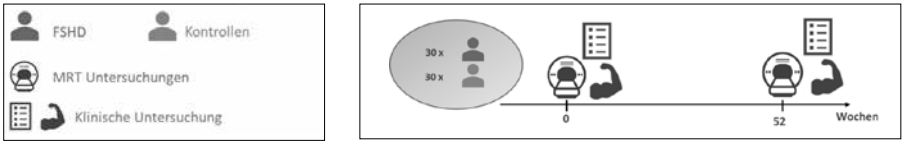


Abb. 2: Beispielhafte quantitative MRT-Darstellungen der Unterschenkelmuskulatur. Gezeigt sind Karten der Fettfraktion (Fat Fraction, FF), der T2-Relaxationszeit in Millisekunden (ms), der Natriumkonzentration (Sodium) in Millimol (mM), sowie des Kaliumsignals (potassium signal), Obere Reihe: gesunde Kontrollperson; untere Reihe: 45-jähriger Patient mit FSHD

Abbildung 2 zeigt beispielhaft solche quantitativen Messungen: Die obere Reihe stammt von einer gesunden Kontrollperson, die untere von einem 45-jährigen FSHD-Patienten. Deutlich erkennbar sind der erhöhte Natriumgehalt und die gesteigerte Fettfraktion in den betroffenen Muskeln des Patienten.

Die Farbbalken geben die gemessenen Werte an. Bei der Patientin zeigt sich eine deutlich erhöhte Natriumkonzentration sowie eine gesteigerte Fettfraktion in einzelnen Muskeln, was auf strukturelle und metabolische Veränderungen im Muskel hinweist.



Studiendesign

Ziele der Studie

Unsere Studie untersucht, ob solche quantitativen MRT-Verfahren geeignet sind, den Verlauf der FSHD objektiv und frühzeitig zu beurteilen. Dabei werden die MRT-Ergebnisse mit klinischen Untersuchungen, Funktionstests und Angaben der Teilnehmenden zu ihren Beschwerden kombiniert. Das Ziel ist es, neue Bildgebungsmarker zu identifizieren, die schon in frühen Krankheitsstadien Veränderungen zeigen und die später in klinischen Studien genutzt werden können, um den Erfolg von Therapien zu überprüfen.

Die Untersuchung ist als prospektive, longitudinale Kohortenstudie angelegt. Das bedeutet, dass dieselben Teilnehmenden über einen längeren Zeitraum beobachtet werden.

Teilnehmende: 30 Patientinnen und Patienten mit genetisch gesicherter FSHD sowie 30 gesunde Personen als Kontrollgruppe

Untersuchungen: Die Patientinnen und Patienten werden zweimal im Abstand von zwölf Monaten untersucht, die Kontrollpersonen einmalig

MRT-Aufnahmen: Es werden hochauflösende MRTs der Unterschenkelmuskulatur an 3-Tesla- und 7-Tesla-Geräten durchgeführt.

Klinische Tests: Dazu gehören Funktionstests (z. B. Kraftmessungen), Fragebögen zu Lebensqualität und Beschwerden sowie ein FSHD-Schweregrad-Score.

Die Studie ist im Deutschen Register Klinischer Studien registriert. Weitere Details sind unter folgendem Link einsehbar: www.drks.de/search/de/trial/DRKS00031901/details

Wissenschaftlicher Hintergrund

Frühere Untersuchungen zeigten bereits, dass Menschen mit FSHD im Vergleich zu Gesunden veränderte Natriumkonzentrationen in der Muskulatur aufweisen (Gerhalter et al., 2021). Die aktuelle Studie baut auf diesen Ergebnissen auf und ergänzt sie um weitere moderne Verfahren wie T1-Kartierung, CEST-Bildgebung und Phosphor-MRT (31P-MRT). So lassen sich strukturelle, funktionelle und stoffwechselbezogene Veränderungen im Muskel kombinieren.

Interdisziplinäre Zusammenarbeit

Die Studie wird gemeinsam von der Neurologie, Radiologie und Neuroradiologie des Universitätsklinikums Erlangen durchgeführt.

Dr. Teresa Gerhalter bringt langjährige Erfahrung in der neuromuskulären MRT-Forschung mit und ist in mehreren europäischen Forschungsverbünden aktiv. Im Rahmen dieser Studie verantwortet sie die quantitative Datenanalyse und die Auswertung der neuen MRT-Techniken, mit denen Stoffwechselveränderungen in der Muskulatur sichtbar gemacht werden. Ihre wissenschaftliche Expertise bildet die Grundlage für die Weiterentwicklung dieser innovativen Methoden.

Dr. med. Anna-Lena Mayer, angehende Neuroradiologin, verbindet die klinische Betreuung der Patientinnen und Patienten mit der radiologischen Auswertung der anatomischen MRT-Bilder. Sie beurteilt insbesondere die strukturellen Muskelveränderungen und trägt damit wesentlich zur Verknüpfung von klinischen und bildgebenden Befunden bei.

Diese enge interdisziplinäre Zusammenarbeit ermöglicht es, modernste bildgebende Verfahren direkt mit der klinischen Beurteilung der Krankheitsverläufe zu verbinden. Dies ist ein wichtiger Schritt, um Forschungsergebnisse künftig schneller in die Patientenversorgung zu übertragen.

Ausblick

Langfristig soll die Studie helfen, neue, standardisierte MRT-Marker zu etablieren, die später in größeren, internationalen Studien eingesetzt werden können. Ziel ist eine individuellere und frühzeitigere Verlaufsbeurteilung und damit bessere Voraussetzungen für die Entwicklung und Bewertung neuer Therapien bei FSHD.

Datenbanken, Diagnosegruppen und Forschungsnetzwerke

MYOSITIS NETZ e. V.: Bericht über das Jahr 2025

Das MYOSITIS NETZ 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 (www.myositis-netz.de/patienten-diagnosegruppe-myositis).

Nach Bewilligung verschiedener Forschungsanträge in 2023 und 2024 konnte das MYOSITIS NETZ e. V. 2025 die Etablierung des Myositis Registers maßgeblich unterstützen.

Im August 2025 richtete das MYOSITIS NETZ e. V. die zweite Myositis Summer School in Bad Nauheim aus, die erneut von der Kolb-Nitschke-Stiftung finanziert wurde. Mit 30 Teilnehmenden aus ganz Deutschland war diese Fortbildung wie im Jahr zuvor ausgebucht. Die Resonanz war erneut sehr positiv, sodass für 2026 die dritte Myositis Summer School geplant ist.

Zu folgenden Schwerpunkten wurden Vorträge bei der zweiten Summer School präsentiert:

Die Basics

Erste Beschwerden und Symptome. Woher kommt der Patient und was berichtet er?
Stefanie Glaubitz und Marie-Therese Holzer

Die Schlüssel zur Diagnose

Die Biopsie und was man darin sieht,
Anne Schänzer

Welche Laborwerte sagen was aus?
Peter Korsten

Welche Bildgebung zeigt was?
Torsten Diekhoff

Von der Theorie zur Praxis: reale Fälle

Level 1:
Die Klassiker, zügig von der Diagnose zur Therapie
Je zwei Fälle mit TED
Karsten Kummer, Jan-Gerd Rademacher, Sabrina Zechel

Level 2:
Myositiden mit typischen Komplikationen: Lösungen nach Leitlinien
Je zwei Fälle mit TED
Agata Mossakowski, Felix Kleefeld,

Martin Fleck, Anne Schänzer
Level 3:
Immer wieder Probleme, kreative Ideen sind gefragt
Je zwei Fälle mit TED
Alexander Mensch, Martin Fleck, Anne Schänzer

Standards und Zukunft für die Praxis

Neuropädiatrie
Adela Della Marina, Essen

Leitlinien, Therapieempfehlungen und ein Ausblick in die Zukunft
Ingo Tarner

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. Die Neuauflage dieses Ratgebers wurde im Juni 2025 veröffentlicht. Dieser Ratgeber ist unverändert eine sehr wichtige Ressource nicht nur für Betroffene, sondern auch für Ärzte und andere Behandler.

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. 2025 ging das MYOSITIS NETZ mit einem eigenen Account bei Instagram und LinkedIn an den Start.

Verantwortlich für den Bericht:

Prof. Dr. Jens Schmidt,
Immanuel Universitätsklinik 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

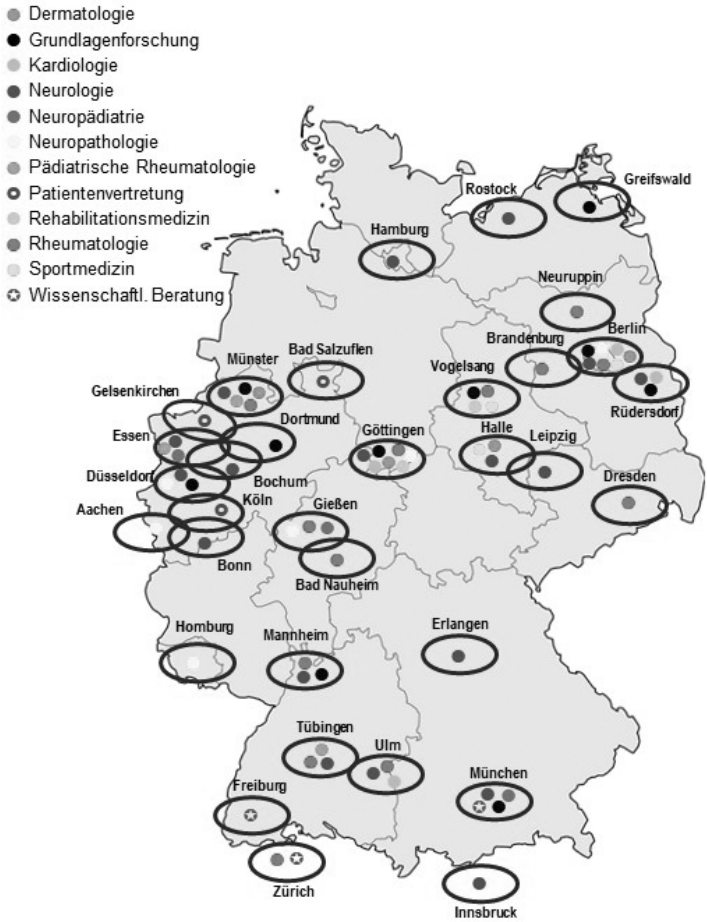


Abb.: Karte des MYOSITIS NETZ e.V.

Anhang

Medizinisch-Wissenschaftlicher Beirat 2025 der DGM

Dr. Yvonne Bauer, *Bad Sooden-Allendorf*
PD Dr. Petra Baum, *Leipzig*
PD Dr. Astrid Blaschek, *München*
Prof. Dr. Matthias Boentert, *Osnabrück*
Dr. Randolf Comtesse, *Koblenz*
Prof. Dr. Ulrich Dillmann, *Homburg*
PD Dr. Kathrin Doppler, *Würzburg*
Prof. Dr. Johannes Dorst, *Ulm*
Dr. Marina Flotats Bastardas, *Homburg*
Prof. Dr. Alexander Grimm, *Tübingen*
Prof. Dr. Julian Großkreutz, *Lübeck*
Dr. Albert Grüger, *Eberswalde*
PD Dr. René Günther, *Dresden*
Prof. Dr. Andreas Hahn, *Gießen*
Prof. Dr. Dr. Andreas Hermann, *Rostock*
Dr. Elke Hobbiebrunken, *Göttingen*
Dr. Ralf Husain, *Jena*
Dr. Jessika Johannsen, *Hamburg*
Thomas Kendzierski, *Halle*
Prof. Dr. Reinhard Kiefer, *Rotenburg*
Prof. Dr. Janbernd Kirschner, *Freiburg*
Jun.-Prof. Dr. Rudolf Andre Kley, *Borken*
Prof. Dr. Thomas Klopstock, *München*
Dr. Cornelia Köhler, *Bochum*
PD Dr. Heike Kölbel, *Essen*
Prof. Dr. Katja Kollewe, *Hannover*
PD Dr. Erdmute Kunstmann, *Würzburg*
Dr. Johann Lambeck, *Freiburg*
Prof. Dr. Alfred Lindner, *Stuttgart*
Prof. Dr. med. A. C. Ludolph, *Ulm*
Prof. Dr. Christian Mawrin, *Magdeburg*
Dr. Alexander Mensch, *Halle*
Dr. Dr. Moritz Metelmann, *Leipzig*
Prof. Dr. Gerd Meyer zu Hörste, *Münster*
Dr. Cornelia Möbius, *Erlangen-Nürnberg*
PD Dr. Astrid Pechmann, *Freiburg*
Prof. Dr. Susanne Petri, *Hannover*
Prof. Dr. Johannes Prudlo, *Rostock*
Dr. Hans-Werner Rausch, *Mannheim*
Dr. Ulrike Reuner, *Dresden*
Dr. Annekathrin Rödiger, *Jena*
Prof. Dr. Angela Rosenbohm, *Ulm*
Prof. Dr. Anne Schänzer, *Gießen*
PD Dr. Tanja Schlereth, *Idstein*
Prof. Dr. Jens Schmidt, *Rüdersdorf*
Prof. Dr. Ulf Schminke, *Greifswald*
Dr. Bertold Schrank, *Wiesbaden*
Prof. Dr. Michael Sereda, *Göttingen*
Dr. Meike Steinbach, *Kiel*
Prof. Dr. Werner Stenzel, *Berlin*
Dr. Frank Trostdorf, *Hamburg*
Dr. Matthias Türk, *Erlangen-Nürnberg*
Prof. Dr. Stefan Vielhaber, *Magdeburg*
Dr. Michael Wagner, *Oldenburg*
Prof. Dr. Maggie C. Walter, *München*
Dr. Claudia Weiß, *Berlin*
PD Dr. Gilbert Wunderlich, *Köln*
Prof. Dr. Peter Young, *Bad Feilnbach*
Dr. Andreas Ziegler, *Heidelberg*
PD Dr. Jana Zschüntzsch, *Göttingen*

Ehrenmitglieder der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

Ehrenvorsitzende des Vorstandes

Dr. jur. Gerhard Schaal (†)

Anne Kreiling (†)

Dr. iur. Stefan Perschke

Ehrenmitglieder der DGM

Prof. Dr. Klaus Schimrigk (†)

Sigismund Freiherr von Elverfeldt

Prof. Anne-Sophie Mutter

Prof. Dr. Bernhard Neundörfer

Matthias Küffner

Dr. jur. Gerhard Schaal (†)

Neuromuskulären Zentren in Deutschland

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	NMZ	Seite
Aachen	**Nordrhein**	*339*
Agatharied	**Bayern-Süd**	*302*
Altenburg	**Thüringen**	*363*
Arnstadt	**Thüringen**	*364*
Aschaffenburg	**Rhein-Main**	*346*
Augsburg	**Bayern-Süd**	*304*
Bad Nauheim	**Marburg / Gießen / Kassel**	*331*
Berlin	**Berlin**	*307*
Bochum	**Ruhrgebiet**	*355*
Bonn	**Nordrhein**	*340*
Borken	**Ruhrgebiet**	*355*
Brandenburg a. d. H.	**Brandenburg**	*309*
Bremen	**Nordwest**	*343*
Cottbus	**Brandenburg**	*311*
Darmstadt	**Rhein-Main**	*346*
Datteln	**Ruhrgebiet**	*355*
Dresden	**Dresden**	*312*
Duisburg	**Ruhrgebiet**	*355*
Düsseldorf	**Nordrhein**	*341*
Eberswalde	**Brandenburg**	*309*
Eisenach	**Thüringen**	*364*
Erfurt	**Thüringen**	*364*
Erlangen	**Bayern-Mitte**	*300*
Essen	**Nordrhein**	*341*
Frankfurt	**Rhein-Main**	*347*
Frankfurt / Oder	**Brandenburg**	*311*
Freiburg	**Freiburg**	*315*
Gießen	**Marburg / Gießen / Kassel**	*330*
Göttingen	**Göttingen**	*317*
Greifswald	**Mecklenburg-Vorpommern**	*321*
Halle	**Halle**	*322*
Hamburg	**Hamburg**	*323*
Hannover	**Hannover**	*326*
Heidelberg	**Rhein-Neckar**	*349*
Herzogenaurach	**Bayern-Mitte**	*301*
Homburg / Saar	**Homburg / Saar**	*327*
Höxter	**Münster (Westfalen) / Osnabrück**	*338*
Itzehoe	**Hamburg**	*325*
Jena	**Thüringen**	*363*
Kassel	**Marburg / Gießen / Kassel**	*330*
Kaufbeuren	**Bayern-Süd**	*305*
Kiel	**Schleswig-Holstein**	*356*
Köln	**Nordrhein**	*342*
Leer	**Nordwest**	*345*
Leipzig	**Leipzig**	*327*
Ludwigshafen	**Rhein-Neckar**	352
Lübeck	**Schleswig-Holstein**	*356*
Magdeburg	**Magdeburg**	*328*
Mainz	**Rhein-Main**	*348*
Mannheim	**Rhein-Neckar**	*349*
Marburg	**Marburg / Gießen / Kassel**	*330*
Mönchen-Gladbach	**Nordrhein**	*342*
München	**Bayern-Süd**	*302*
Münster	**Münster (Westfalen) / Osnabrück**	*337*
Neuruppin	**Brandenburg**	*310*
Nürnberg	**Bayern-Mitte**	*300*
Oldenburg	**Nordwest**	*343*
Osnabrück	**Münster (Westfalen) / Osnabrück**	*337*
Potsdam	**Brandenburg**	*310*
Regensburg	**Bayern-Süd**	*306*
Rosenheim	**Bayern-Süd**	*307*
Rostock	**Mecklenburg-Vorpommern**	*353*
Rummelsberg	**Bayern-Mitte**	*301*
Sande	**Nordwest**	*344*
Schleswig	**Schleswig-Holstein**	*356*
Stuttgart	**Stuttgart-Tübingen**	*358*
Traunstein	**Bayern-Süd**	*307*
Treuenbrietzen	**Brandenburg**	*310*
Tübingen	**Stuttgart-Tübingen**	*358*
Ulm	**Ulm**	*365*

Stadt	NMZ	Seite
Wiesbaden	**Rhein-Main**	*349*
Wuppertal	**Nordrhein**	*343*
Würzburg	**Würzburg**	*367*

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 8534455
neuromuscular@uk-erlangen.de
www.neuromuskulaeres-zentrum.uk-erlangen.de

Psychosoziale Beratung der DGM
Soz.-Päd. (FH) Natalja Schützeichel
nach telefonischer Vereinbarung
T 09131 8534512
schuetzeichel@dgm-bayern.de

Verwaltungsangestellte der DGM-Beratungsstelle
Sabine Berger
T 09131 85 36939
berger@dgm-bayern.de

Abteilung Neuropädiatrie und Sozialpädiatrisches 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 853216 oder -85 33753
F 09131 8533788
spz@uk-erlangen.de
Sozialberatung: Frau Singer,
Frau Hellmuthhäuser, Frau Wiesner
T 09131 8532146
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 8540936
F 09131 8533300
albert.fujak@uk-erlangen.de
patricia.pohler@uk-erlangen.de, www.unfallchirurgie-orthopaedie.uk-erlangen.de/ueber-uns/schwerpunkte-der-unfallchirurgischen-klinik-orthopaedischen-chirurgie/kinder-und-neuroorthopaedie

Humangenetisches Institut Universitätsklinikum Erlangen

CESAR, Kussmaulallee 4, 91054 Erlangen
Direktor Prof. Dr. André Reis
nach telefonischer Voranmeldung
T 09131 8532319
www.humangenetik.uk-erlangen.de

Neuropathologisches Institut Universitätsklinikum Erlangen

Schwabachanlage 6, 91054 Erlangen
Direktor Prof. Dr. Ingmar Blümcke
PD Dr. R. Coras
T 09131 8536016
neuropathologie@uk-erlangen.de

Neurologische Klinik am Südklinikum Nürnberg

Breslauerstr. 201, 90471 Nürnberg
Stationäre oder ambulante Diagnostik und Therapie für Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen im Rahmen der Ambulanten Spezialfachärztlichen Versorgung (ASV)
CA Prof. Dr. Jan Liman,
OÄ Dr. Barbara Schmid, OÄ Frau Wenny, OÄ Frau Dr. med. univ. Susanne Lamprecht
T 0911 398119557
F 0911 3983164
zneurologie@klinikum-nuernberg.de
www.klinikum-nuernberg.de/behandlung/haut-nerven/neurologie

Neurologische Klinik am Krankenhaus Rummelsberg

Rummelsberg 71, 90592 Schwarzenbruck
Sprechstunde für Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen
Mittwoch und Freitag nach Vereinbarung
Interdisziplinäre Sprechstunde für Patienten mit Postpolio-Syndrom
CA PD Dr. med. Martin Winterholler
T 09128 5043437
F 09128 5043148
martin.winterholler@sana.de
www.sana.de/rummelsberg/medizin-pflege/neurologie
Sozialberatung: Natalja Schützeichel
T 09131 8534512

Fachklinik Herzogenaurach

In der Reuth 1, 91074 Herzogenaurach
Neurologische Frührehabilitation Phase B und neurologische Rehabilitation Phase C
CA Dr. Anton Assaf
Neurologisches Sekretariat:
T 09132 831032
neurologie@fachklinik-herzogenaurach.de
www.fachklinik-herzogenaurach.de
Neurologische Rehabilitation Phase D

CA Dr. med. Kirstin Weyrich

Neurologisches Sekretariat:
T 09132 831003
neurologie-reha@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

BAYERN SÜD

(München, Agatharied, Augsburg, Bad Feilnbach, Enzensberg, Kaufbeuren, Regensburg, Rosenheim, Traunstein)

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,
Neurologische 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 57411d
euter@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 Neurologischen Klinik und Poliklinik, Interdisziplinäres 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 Neurologischen Klinik und Poliklinik, LMU Klinikum, 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,
Marchioninistr. 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/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-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/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-Kinderspital/de/index.html

B) Klinikum rechts der Isar

Ambulanz für Muskelerkrankungen und Ambulanz für seltene erbliche neurologische 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 Motoneuronerkrankungen
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 Muskuloskelettalen Universitätszentrum (MUM)
des LMU-Klinikums, Campus Großhadern
Dr. C. Ziegler, PD Dr. med. C. U. Dussa, FRCS (Glasg.), Dr. med. F. Endres, B.Sc.
Marchioninistr. 15, 81377 München
T 089 4400 73920
christine.brueckner@med.lmu.de

Schön Klinik München Harlaching – Zentrum für Kinder- und Neuroorthopädie
Dr. M. Poschmann, Dr. N. Herzig
Harlachinger Str. 51, 81547 München
T 089 6211 2071 oder -2244
kinderorthoinfomuenchen@schoen-klinik.de
www.schoen-klinik.de

Med. 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-Allee 2, 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
PD OÄ 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/neurologie

Augsburg

Universitätsklinikum Augsburg
Stenglinstraße 2, 86156 Augsburg
Neuromuskuläre Ambulanz
Klinik für Neurologie und Klinische Neurophysiologie
OA Dr. K. Holzapfel,
ltd. OA Prof. Dr. A. Bayas,
OA Dr. Zickler,
Dir. Univ.-Prof. Dr. M. Naumann
T 0821 400 2973
www.uk-augsburg.de/kliniken-und-institute/klinik-fuer-neurologie-und-klinische-neurophysiologie/ueberblick

Neuropädiatrische Ambulanz
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
OÄ Dr. C. Henrichs,
Dr. D. Angelova-Toshkina
T 0821 400 9210
ambulanzzentrum-kk@uk-augsburg.de
www.uk-augsburg.de/kliniken-und-institute/kinderklinik-augsburg-mutter-kind-zentrum-schwaben/klinik-fuer-kinder-und-jugendmedizin/kinderneurologie

KJF Klinik Josefinum, Kinderklinik
und SPZ
Josef-Mayr-Strasse 1, 86154 Augsburg
Dr. J. Stoffels, Dr. S. Didt, Dr. Ch. Uebler
T 0821 2412 454
F 0821 2412 194 444
spz@josefinum.de, www.josefinum.de

Neuroorthopädische Sprechstunde
CA Dr. N. Schikora, MSc,
Senior CA Dr. A. Forth
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
sekretariat.wirbelsaeulenzentrum@hessing-stiftung.de
www.hessing-stiftung.de

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 Muskelerkrankungen 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

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), www.kliniken-oal-kf.de
Ambulante, vorstationäre und stationäre Diagnostik und Therapie,
Neuromuskuläre Erkrankungen,
Motoneuronerkrankungen / 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

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

Regensburg

Neurologische Klinik und Poliklinik der Universität Regensburg am medbo *Bezirksklinikum 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 Motoneuronerkrankungen:
Dr. Ohnmar Hsam und
Prof. Dr. Zacharias Kohl
Die Arbeitsgruppe Myasthenie / Muskelerkrankungen/Motoneuronerkrankungen ist Mitglied im Zentrum für seltene Erkrankungen an der Universitätsklinik Regensburg
Sprechstunden Mo bis Fr nach Vereinbarung, Termine unter T 0941 9413003 bzw. poliklinik.neurologie@ukr.de

Neurogenetische Sprechstunde für Patienten mit V. a. erbliche angeborene und / oder neuro-degenerative Erkrankungen sowie Präimplantationdiagnostik für neuromuskuläre Erkrankungen
Prof. Dr. med. Ute Hehr,
Zentrum für Humangenetik,
Further Str. 10 a, 93059 Regensburg
Anmeldung und Rücksprache unter
sprechstunde@humangenetik-regensburg.de
T 0941 58613313
Rückfragen zur Präimplantationsdiagnostik an 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
PD 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 705 156,
sekretariat.spz.ts@kliniken-sob.de

Klinik für Neurologie, Klinikum Traunstein, Kliniken Südostbayern AG
Cuno-Niggl-Straße 3, 83278 Traunstein
Prof. Dr. Thorleif Etgen
Neurologie und Palliativmedizin
T 0861 705 1771
F 0861 7051515
sekretariat.neurologie.ts@kliniken-sob.de
www.kliniken-suedostbayern.de

BERLIN

Sprecherin: Dr. Claudia Weiß
Klinik für Neuropädiatrie
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
claudia.weiss@charite.de
T 030 450566112
F 030 450566920

Stellvertreter: Prof. Dr. Werner Stenzel
Charitéplatz 1, 10117 Berlin
T 030 450536073
F 030 450536940
werner.stenzel@charite.de

DGM-Landesverband Berlin der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke:
Vorsitzende 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 030 450540507
Leitung: Prof. Dr. Simone Spuler
simone.spuler@charite.de
Dr. Elisabetta Gazzerro
elisabetta.gazzerro@charite.de
myologie@charite.de
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 Medinisch 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 Motoneuronerkrankungen,
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@charité.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 566992
spz-neuropaediatrie@charite.de
neuropaediatrie.charite.de/fuer_patienten_und_aerzte/neurologische_erkrankungen/neuromuskulaere_erkrankungen/www.spz.charite.de
markus.schuelke@charite.de
neuropaediatrie.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,
Sozialpädiatrisches Zentrum
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
c.stoltenburg@drk-kliniken-berlin.de
Behandlungszentrum für Patienten mit Spinaler Muskelatrophie,
weitere Schwerpunkte:
Kongenitale Myopathien,
Muskeldystrophien
www.drk-kliniken-berlin.de/spz-westend/neuropaediatrie

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 030 450 536042
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
GLG Martin-Gropius-Krankenhaus GmbH
Klinik für Neurologie
Oderberger Straße 8, 16225 Eberswalde
T 03334 692600
neuro@mgkh.de

Stellvertreter:
Prof. Dr. Jens Schmidt, Chefarzt
Abteilung für Neurologie und Schmerztherapie
Immanuel Universitätsklinik Rüdersdorf
Medizinische Hochschule Brandenburg
Seebad 82/83, 15562 Rüdersdorf bei Berlin
T 033638 83347
ruedersdorf.neurologie@immanuel.de
jens.schmidt@mhb-fontane.de

Brandenburg

Neurologie
Dr. Christina Hofmann-Shen
Oberärztin der Klinik für Neurologie
Universitätsklinikum
Hochstraße 29
14770 Brandenburg an der Havel

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 neuomuskulären Erkrankungen
Brahmsstraße 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
Hochstraße 29, 14770 Brandenburg a.d.H.
T 03381 411500
innere.med.1@uk-brandenburg.de

Schwedt / Oder

Patricia Hilbrig, Chefärztin, Fachärztin
Neurologie Ermächtigungssprechstunde
Asklepios Klinikum Uckermark GmbH
Am Klinikum 1, 16303 Schwedt / Oder
T 03332 534460
F 03332 534469
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 Straße 9, 14612 Falkensee
T 03322 4264144
v.heinsius@neurologie-falkensee.com

Neuruppin

Neurologie
Prof. Olaf Hoffmann
Klinik für Neurologie
Universitätsklinikum Ruppin-Brandenburg
Fehrbelliner Straße 38, 16816 Neuruppin
T 03391 393810
neurologie@ukrb.de

Potsdam

Neurologie
Alexianer St. Josef Potsdam GmbH
Zimmerstraße 6, 14471 Potsdam
T 0331 96826000

Humangenetik
Dr. med. Philipp Demmer
Facharzt für Humangenetik
IMD Potsdam MVZ
Friedrich-Ebert-Straße 33, 14469 Potsdam
T 0331 280950
philipp.demmer@imd-labore.de

Neuroorthopädie
Chefarzt Dr. med. G. Blume
Kinder- und Neuroorthopädie
Oberlinklinik, Orthopädische Fachklinik
R.-Breitscheid-Straße 24, 14482 Potsdam
T 0331 7635743
kinderorthopaedie@oberlin-klinik.de

Treuenbrietzen

Rheumatologie
Dr. med. G. Zeidler, Chefärztin der Klinik für internistische Rheumatologie, Osteologie und Schmerztherapie
Johanniter-Krankenhaus Treuenbrietzen
Johanniterstraße 1, 14929 Treuenbrietzen
T 033748 82384
gabriele.zeidler@trb.johanniter-kliniken.de

Pneumologie
Dr. med. Konrad Wetzer
Chefarzt der Klinik für Pneumologie
Johanniter-Krankenhaus Treuenbrietzen
Johanniterstraße 1, 14929 Treuenbrietzen
T 033748 82391
wetzer@johannit-trbr.de

Pneumologie und Schlafmedizin
Frau Dr. med. B. Becke
T 033748 82391
birgit.becke@trb.johanniter-kliniken.de

Rüdersdorf bei Berlin

Neurologie
Dr. med. Karsten Kummer, Oberarzt,
Leiter der Neuromuskulären Sprechstunde
Abteilung für Neurologie und Schmerztherapie
Immanuel Universitätsklinik Rüdersdorf
Medizinische Hochschule Brandenburg Theodor Fontane
Seebad 82 / 83, 15562 Rüdersdorf bei Berlin
T 033638 514039
nmz-lotse-ruedersdorf@immanuel.de
karsten.kummer@immanuelalbertinen.de

Kontakt der Patientenlotsin Rüdersdorf:
Carola Tackmann
Abteilung für Neurologie und Schmerztherapie
Immanuel Universitätsklinik Rüdersdorf
Medizinischen Hochschule Brandenburg Theodor Fontane
Seebad 82/ 83, 15562 Rüdersdorf bei Berlin
T 033638 514039
nmz-lotse-ruedersdorf@immanuel.de

Cottbus

Robert Handreka, Oberarzt Neurologie
Klinik für Neurologie
ASV Neuromuskuläre Erkrankungen
Medizinische Universität Lausitz – Carl Thiem
Thiemstraße 111, 03048 Cottbus
T 0355 462476
r.handreka@mul-ct.de

SOZIALPÄDIATRISCHE ZENTREN
Sozialpädiatrische Zentren sind Kliniken für Kinderund Jugendliche mit spezialisierte, ganzheitliche medizinische und pflegerische Versorgung. Schwerpunkte sind die Neugeborenen- und Kinder- und Jugendchirurgie, die Neuropädiatrie und die Behandlung von chronischen und seltenen Erkrankungen.

PD Dr. med. G. Schwabe
Chefarzt SPZ
Medizinische Universität Lausitz – Carl Thiem
Thiemstr. 111, 03048 Cottbus
T 0355 462445
g.schwabe@ctk.de, infospz@ctk.de
Kontaktgruppe „Muskelkranke Kinder und Eltern" (SPZ)
Ansprechpartnerin: Frau Arndt
T 0355 463159

Frankfurt / Oder

Dr. med. Sigrid Lyding
Leiter SPZ, Klinikum Frankfurt (Oder)
Heilbronner Straße 1, 15230 Frankfurt (Oder)
T 0335 548 4976
sigrid.lyding@klinikumffo.de

Neuruppin

Dr. med. K. Müller-Schlüter, Leiterin SPZ
Universitätsklnikum Ruppin-Brandenburg
Fehrbelliner Straße 38, 16816 Neuruppin
T 03391 393735
k.mueller-schlueter@ogd-neuruppin.de,
spz@ogd-neuruppin.de

Potsdam

Dr. med. Mona Dreesmann
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin
SP Neuropädiatrie
Chefärztin Neuro- und Sozialpädiatrie
Potsdamer Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche (DGfE)
Sozialpädiatrisches Zentrum Potsdam,
Standort Horstweg 8a, 14482 Potsdam
Postalische Adresse: Charlottenstraße 72, 14467 Potsdam
T 0331 241 35972/73
mdreesmann@klinikumwb.de
spz@klinikumwb.de

Berlin

Neuropathologie
Charité – Universitätsmedizin Berlin
Institut für Neuropathologie
RHC – Rahel Hirsch Center – Charité BIH
Luisenstraße 65 (5. Ebene), 10117 Berlin
T 030 450536042

DRESDEN UND ARNSDORF

(Dresden)

Sprecher: PD Dr. med. René Günther
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
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
und
Sächsisches Krankenhaus Arnsdorf
Klinik für Neurologie
Hufelandstraße 15, 01477 Arnsdorf

Stellvertreterin: Dr. med. Ulrike Reuner
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
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

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,
Dr. Hanna Sophie Lapp,
Dr. 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 4583876

Abteilung Elektrophysiologie:
Prof. Dr. med. habil. Martin Pette
Terminvereinbarung in Verbindung mit Universitätsambulanzen für neuromuskuläre Erkrankungen.

Klinik für Neurologie

Sächsisches Krankenhaus Arnsdrof
mit Ambulanz für erwachsene Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, einschließlich Elektrophysiologie
FOÄ Dr. med. Yvonne Wilhelm,
OÄ Dr. med. Beate Patzner,
OA PD Dr. med. René Günther,
Anmeldung: T 035200 263546

Abteilung Neuropädiatrie und Sozialpädiatrisches Zentrum, SPZ UKDan der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Neuromuskuläre Ambulanz, Abteilung Neuropädiatrie
T 0351 458 6190
Mo: 9 bis 17 Uhr
und täglich nach Vereinbarung
Prof. Dr. med. Ch. Hübner,
Hochschulambulanz
Im iSPZ: Termine nach Vereinbarung
Dr. med. J. Schallner,
Ärztlicher Leiter iSPZ
Dr. med. Barbara Novotna
Dr. med. Anne Boblest
Dr. med. Franziska Boiti

Physiotherapie:
Ilka Lehnert, Nicole Claus, Theresa Arnold

Ergotherapie und Hilfsmittelversorgung:
Frau Ilka Lohde

Psychologie:
Heike Meltzer, Birthe Clausen,
Dr. Annet Bluschke

Sozialdienst:
Katja Herbarth,
Sandra Porschberg,
Mandy Jäckel

Schlaflabor und Lungenfunktion der Kinderklinik: Dr. med. Christiane Würfel

Nicht-invasive und invasive Beatmung:
Dr. med. Christiane Würfel,
Prof. Dr. med. Jürgen Dinger
T 0351 4585080

Zentrum für das Tracheotomierte Kind am UKD
T 0351 4584763

Kinderkardiologische Ambulanz:
Benjamin Heidrich
Dr. med. Isabell Deinert

Sächsisches Kinderpalliativ Zentrum
Leitung: Dr. med. Renate Berger
Dr. rer. medic Maria Janisch
T 0351 45811508

UniversitätsCentrum für Orthopädie, Unfall- & 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 4583840

Skolioseambulanz der Klinik und Poliklinik für Orthopädie
Prof. Dr. med Alexander Carl Disch
Sprechstunde Mo: 8 bis 15 Uhr
T 0351 4583840

Medizinische Klinik und Poliklinik I und II

Kardiologische Untersuchung *und Beratung (Zentrum für Innere Medizin)*
Dr. med. Claudia Hugo und Mitarbeiter,
Terminvereinbarung durch Muskelsprechstunde 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 Mitarbeitende
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 / Somnologe
(Klinik und Poliklinik für Neurologie)
Sprechstunde nach telefonischer Vereinbarung: T 0351 4584161
T 0351 4583876

Institut für Klinische Genetik

Prof. Dr. med. Diana Le Duc,
genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de
Sprechstunde nach telefonischer Vereinbarung: T 0351 4582891

Institut für Pathologie / Abteilung
Neuropathologie

Dr. med. Matthias Meinhardt
FA für Pathologie und Neuropathologie
T 0351 4585280
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 4585608
F 0351 4584384
use-info@uniklinikum-dresden.de
Sprechzeiten: Di und Do: 9 bis 11:30 Uhr und 14 bis 16 Uhr

Kooperierende Kliniken / Ambulanzen

Fachkrankenhaus Coswig GmbH
Prof. Dr. med. Dirk Koschel
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 Beatmungsentwöhnung (Weaning-Zentrum)
Bavaria Klinik Kreischa-Zscheckwitz / Sachsen
OT Zscheckwitz 1-3, 01731 Kreischa

Humangenetik:
Überörtliche Berufsausübungsgemeinschaft Oberelbe / Spree
Dres. med. Bier, Krüger, Reif (Dresden), Gutenbergstraße 5, 01307 Dresden

FREIBURG

Sprecherin: PD Dr. Astrid Pechmann
Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen
Kinder- und Jugendklinik
Universitätsklinikum Freiburg
Breisacher Str. 62, 79106 Freiburg
muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de

Stellvertreter: Dr. Johann Lambeck
Klinik für Neurologie und Neurophysiologie
Universitätsklinikum Freiburg
Breisacher Str. 64, 79106 Freiburg

Interdisziplinäre Muskelsprechstunde für Kinder und Jugendliche

Muskelsprechstunde:
PD Dr. Astrid Pechmann,
Prof. Dr. Janbernd Kirschner,
Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen,
Universitätsklinikum Freiburg,
Breisacher Str. 62, 79106 Freiburg
T 0761 270 43023
F 0761 270 96 43366
muskelzentrum@uniklinik-freiburg.de
https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/behandlungsspektrum/sozialpaediatrisches-zentrum-spz.html

Sozialberatung
Julia Schärer
zkj.sozialdienst.spz@uniklinik-freiburg.de

Case Management
Sabine Wider
sabine.wider@uniklinik-freiburg.de

Polysomnographie und Einleitung / Kontrolle einer Heimbeatmung für Kinder und Jugendliche:
Prof. Dr. Hans Fuchs, Dr. Lennart Gunst
zkj.heimbeatmung@uniklinik-freiburg.de

Kardiologische Diagnostik:
Klinik für Angeborene Herzfehler und Pädiatrische Kardiologie, Universitäts-Herzzentrum Freiburg – Bad Krozingen
Prof. Dr. Brigitte Stiller
Anmeldung unter: T 0761 270 43013

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

Lungenfunktion, Schlaflabor und Heimbeatmung für erwachsene Patienten

Klinik für Pneumologie der Medizinischen Universitätsklinik
Leitung Prof. Dr. MPH med. Daiana Stolz
Killianstr. 5, 79106 Freiburg

Lungenfunktion und Messung der Atemmuskelkraft: Pneumologische Ambulanz:
T 0761 270 37090 oder -37090
Einleitung und Kontrolle von Heimbeatmung 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 nach Anmeldung unter:
T 0761 270 26110

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

Klinische Genetik sowie molekular- und zytogenetische Diagnostik

Institut für Humangenetik
Breisacher Str. 33, 79106 Freiburg
Direktorin: Prof. Dr. med. Dr. J. Fischer
Anmeldung Sprechstunden Klinische Genetik unter:
T 0761 270 70560,
gb@uniklinik-freiburg.de
Psychosoziale Beratung:
Dipl.-Sozialarbeiterin
K. Schenck-Kaiser T 0761 270 70190
katrin.schenck-kaiser@uniklinik-freiburg.de

Molekulargenetische Diagnostik
Dr. rer. nat. S. Rademacher
T 0761 270 70270

molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de und humg.zytogenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de

Einsendung von Muskel- und Nervenbiopsaten

Institut für Neuropathologie
Breisacher Str. 64, 79106 Freiburg
Informationen und Einsendedokumente unter: https://www.uniklinik-freiburg.de/neuropathologie/patientenversorgung/muskel-und-nervenbiopsie
T 0761 270 51080 (Sekretariat),
T 0761 270 51910 (Labor)

GÖTTINGEN

Sprecherin: PD Dr. Jana Zschüntzsch
Klinik für Neurologie
Universitätsmedizin Göttingen (UMG)
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen
T 0551 3922355
F 0551 398405
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 3922570
F 0551 3966252
ewilich@med.uni-goettingen.de
www.zseg.umg.eu/unsere-spezialzentren/zentrum

Tagesklinik für Neuromuskuläre Erkrankungen und Ambulanz für Immunneuropathien, myasthene und muskuläre Erkrankungen von Erwachsenen:

Leitung: PD Dr. med. Jana Zschüntzsch, stellvertretende Leitung:
Dr. med. Lina Hassoun
Dr. med. Maja Dusanic, Dr. med. Stefanie Glaubitz, Dr. med. Stefanie Meyer, Gandab Novruzlu;
Di bis FR jeweils 9 bis14 Uhr
Terminvergabe über die DGM-Patientenlotsin, Sigrid Blitz:
T 0551 3962520
neurologie.nmz@med.uni-goettingen.de
Im Vertretungsfall auch die Leitstelle der Klinik für Neurologie:
T 0551 3963099
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, Sigrid Blitz:
T 0551 3962520
neurologie.nmz@med.uni-goettingen.de
Im Vertretungsfall auch die Leitstelle der Klinik für Neurologie:
T 0551 3963099
neurologie.anmeldung@med.uni-goettingen.de

Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen:
Leitung: Dr. med. Bettina Göricke
Termine: Mi: 8 bis 13 Uhr, Do: 8 bis 16 Uhr
Terminvergabe über
Melanie Haage-Brüning: T 0551 3963795
(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. Beschan Ahmad
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 3962520
(Sigrid Blitz, Patientenlotsin des zertifizierten Neuromuskulären Zentrums)
und
T 0551 3963099
(Leitstelle Klinik für Neurologie);
neurologie.nmz.uni-goettingen.de
Weitere Informationen:
https://neurologie.umg.eu/aerzte-zuweiser/spezialambulanzen/neurogenetik/

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 398872

Pneumologische Sprechstunde & Beatmungszentrum Evangelisches Krankenhaus Göttingen-Weende:
Dr. med. W. Körber
An der Lutter 24, 37075 Göttingen
Ambulante Sprechstunde:
Dr. Wolfgang Körber
T 0551 50342451
F 0551 50342452
koerber@ekweende.de
Stationäre Versorgung:
Chefarzt Dr. med. Wolfgang Körber
T 0551 50342437
F 0551 50342445
beatmungsmedizin@ekweende.de
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 3960400
F 0551 3960462
nephrorheuma.ambulanz@med.uni-goettingen.de (Hochschulambulanz Nephrologie/Rheumatologie)
Terminvereinbarung Tagesklinik:
jan-gerd.rademacher@med.uni-goettingen.de

Thoraxchirurgische Sprechstunden:
Leitung: Dr. med. Marc Hinterthaner
Termine nach Anmeldung
Mo, Fr: 8 bis 12 Uhr
T 0551 3968008
F 0551 3968010
marc.hinterthaner@med.uni-goettingen.de.

Genetische Beratungsstelle
Neuromuskuläre Spezialsprechstunde,
Ansprechpartnerin:
Prof. Dr.med. Silke Pauli
Termine Mi, 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 397591
F 0551 399303
humangenetik.mvz@med.uni-goettingen.de

Einsendung von Muskel-/Nervenbiopsien
für die Neuropathologie:
Institut für Neuropathologie,
Robert-Koch-Str. 40, 37099 Göttingen
T 0551 3922700
F 0551 3910800
Nützliche Informationen zur Entnahme und
Versand unter: www.neuropathologie.med.
uni-goettingen.de

ASV-Neuromuskuläre Erkrankungen
Leitung: PD Dr. med. Dirk Czesnik
Gemeinschaftspraxis für Neurologie,
Psychiatrie und Psychotherapie
Priv. Doz. Dr. med. Dirk Czesnik,
Facharzt für Neurologie, Schlafmedizin
(BUB), medizinische Gutachten (DGNB),
Dr. med Katrin Sobh,
Fachärztin für Psychiatrie und Psycho-
therapie, Fachärztin für Neurologie,
Dr. med. Florian Klinker ,
Facharzt für Neurologie (angestellt),
Dr. med. Rosine Lahno,
Fachärztin für Neurologie,
Verkehrsmedizinische Gutachten
(angestellt)
T 0551 2707910
F 0551 27079191

Standort Göttingen
Bürgerstrasse 48
D-37073 Göttingen

Standort Witzenhausen
Am Eschenbornrasen 1
37213 Witzenhausen

Rehabilitation bei neuromuskulären
Erkrankungen:
Klinik Hoher Meißner,
Neurologische Abteilung,
Hardtstraße 36, 37242
Bad Sooden-Allendorf
Leitung: Dr. med. Yvonne Bauer
T 05652 55 861
F 05662 55 814
bauer@reha-klinik.de
www.reha-klinik.de

Interdisziplinäre Neuromuskuläre Sprechstunde für Kinder und Jugendlicheim 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 bis16 Uhr, Mo: 8 bis 13 Uhr und nach Terminvereinbarung;
Terminvergabe und Anmeldung:
Leitstelle des Sozialpädiatrischen Zentrums, Kinder-Poliklinik (Osteingang 1B4)
T 0551 3969099 oder -69139
F 0551 3969109
spz@med.uni-goettingen.de
Kontakt:
Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski:
T 0551 3967019
F 0551 3966252
Dr. med. Elisabeth Gößwein,
Dr. med. Elke Hobbiebrunken,
Dr. med. Alexandra Knorr:
T 0551 3969099
F 0551 3969109
Antje Gunkel, Dr. Michael Lingen:
T 0551 39 69104
Simone Dierksheide, Christine Lindner, Maria Möllering, Gerda Roetmann, Katharina Sonnabend:
T 0551 3968898
Martina Medefindt:
T 0551 3969096
Sarah Depner:
T 0551 3969125
kinderklinik.uni-goettingen.de, www.spz.humanmedizin-goettingen.de
Kinderorthopädische Sprechstunde:
Prof. Dr. med. Anna Hell,
PD Dr. med. Heiko Lorenz,
Dr. med. Konstantinos Tsaknakis
Leitung: Prof. Dr. med. Anna Hell
Di, Mi: 8 bis 14 Uhr
Terminvergabe und Anmeldung:
Leitstelle Orthopädie T 0551 3968688 oder Sekretariat Frau Backhaus
T 0551 3968701 (10 bis 12 Uhr, tägl.)
F 0551 3920558
anna.hell@med.uni-goettingen.de
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
www.kinderpalliativmedizin-goettingen.de

Klinik für Palliativmedizin, Universitätsmedizin Göttingen

Leitung: Prof. Dr. med. Heidrun Golla
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 3922700
F 0551 3910800
Nützliche Informationen zur Entnahme und Versand unter: www.neuropathologie.med.uni-goettingen.de

GREIFSWALD

Sprecher: Prof. Dr. Ulf Schminke
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsmedizin Greifswald
Ferdinand-Sauerbruch-Str. 1
17475 Greifswald
T 03834 866832, F 03834 866880
ulf.schminke@med.uni-greifswald.de

Klinik für Pädiatrie m. S. Neuropädiatrie und Stoffwechselerkrankungen mit Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ), 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. 23e
17487 Greifswald
Prof. Dr. S. Vogelgesang,
PD Dr. J. Radtke
T 03834 86-5722
F 03834 86-5704
ailke.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 Physiologie:
Friedrich-Ludwig-Jahn-Str. 15a
17475 Greifswald
Prof. Dr. em. 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,
Prof. H.W.S. Schroeder
T 03834 86 6161
F 03834 86 6176

Zentrum für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde, 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

Sprecher: Dr. med. Alexander Mensch
Universitätsklinik und Poliklinik für Neurologie,
Universitätsklinikum Halle der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
T 0345 557 2858
F 0345 557 3335
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
Thomas Kendzierski
thomas.kendzierski@uk-halle.de
Prof. Dr. med. Markus Otto
markus.otto@uk-halle.de
T 0345 5572858
F 0345 5572860
neurologischeambulanz@uk-halle.de
www.medizin.uni-halle.de/einrichtungen/zentren/neuromuskulaeres-zentrum-halle-muskelzentrum

Sozialberatung:
Marcel Süß
T 0345 5575825

Schwerpunkte:
LGMD und unklare Myopathien, Mitochondriopathien, Motoneuronerkrankungen, Spinale Muskelatrophie (SMA), Metabolische Myopathien, distale Myopathien, hereditäre und erworbene Polyneuropathien, Inflammatorische Myopathien,

Myasthene Erkrankungen inkl. Myasthenia gravis

Spezialambulanzen

Sprechstunde für distale Myopathien

Sprechstunde für LGMD, metabolische Myopathien und Myopathien unklarer Ätiologie

Sprechstunde für Inflammatorische Myopathien

Sprechstunde für Myasthene Erkrankungen (inkl. 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

Sprecherin: PD Dr. Jessika Johannsen
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Kinder-UKE)
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
j.johannsen@uke.de

Stellvertretender Sprecher:
Dr. Frank Trostdorf
Agaplesion Bethesda Krankenhaus Hamburg Bergedorf
Glindersweg 80, 21029 Hamburg
frank.trostdorf@agaplesion.de

Fachgebiete und Standorte

Fachgebiet Neuropädiatrie
Kinder-UKEUniversitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Kinder-UKE)

Martinistr. 52, 20246 Hamburg
Ansprechpartner: Prof. Dr. J. Denecke, PD Dr. J. Johannsen
Terminvereinbarung unter
T 040 741020400 oder
kinderklinik@uke.de
https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/kinder-und-jugendmedizin/sprechstunden/index.html

Fachgebiet Neuropädiatrie
Asklepios Klinik Nord-Heidberg

Tangstedter Landstrasse 400
22417 Hamburg
g.wiegand@asklepios.com

Fachgebiet Neurologie
Neurologie Neuer Wall

Dr. Karl Christian Knop
knop@neurologie-neuer-wall.de
Neuer Wall 19, 20354 Hamburg
T 040 30068760
info@neurologie-neuer-wall.de
www.neurologie-neuer-wall.de
Dr. Tanja Strodthoff
strodthoff@neurologie-neuer-wall.de
Dr. Kim Lea Young
young@neurologie-neuer-wall.de
Neupatienten Anmeldung per E-Mail:
info@neurologie-neuer-wall.de
oder über Downloadformular
https://neurologie-neuer-wall.de/media/NME-Sprechstunde-NNW.pdf

Fachgebiet Neurologie
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)
Muskel-Ambulanz Klinik und Poliklinik für Neurologie

PD. Dr. med Mathias Gelderblom
Dr. med. Antonia Reibelt
a.reibelt@uke.de
Dr. med. Johanna Rieckhoff
j.rieckhoff@uke.de
Dr. med. Ines Schädlich
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/neurologie/sprechstunden-tageskliniken/muskel-ambulanz.html

Humangenetik
Institut für Humangenetik

Martinistr. 52, 20246 Hamburg
humangenetik@uke.de
www.uke.de

DNA Diagnostik Hamburg
Humangenetik

Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg
wschmidt@dna-diagnostik.hamburg
www.dna-diagnostik.hamburg

Fachgebiet Neuropädiatrie
Altonaer Kinderkrankenhaus Pädiatrie

Bleickenallee 38, 22763 Hamburg
zentralambulanz2@kinderkrankenhaus.net

Fachgebiet Neurologie
Asklepios Klinik Barmbek

Rübenkamp 220, 22307 Hamburg
Prof. Dr. P. Urban
Dr. S. Schuster
Dr. B. Repenthin
Dr. S. Hermann
www.asklepios.com/hamburg/barmbek
für die stationäre Aufnahme: neurologie.barmbek@asklepios.com
für die ambulante Versorgung: neuroasv.barmbek@asklepios.com

Kinderorthopädie
Katholisches Kinderkrankenhaus Wilhelmstift

Liliencronstrasse 130
22149 Hamburg-Rahlstedt
k.babin@kkh-wilhelmstift.de
www.kkh-wilhelmstift.de

Beatmungszentrum Hamburg Harburg
an der Klinik für Intensiv- und Beatmungsmedizin
Asklepios Klinikum Hamburg Harburg

Eißendorfer Pferdeweg 51, 21075 Harburg
Ansprechpartner:
Dr. med. Frank Escherich
f.escherich@asklepios.com

Sekretariat: N. Guske
T 040 181886 2470
F 040 181886 3561
n.guske@asklepios.com
www.asklepios.co/harburg/abteilungen-spezialistinnen/abteilungen/beatmungsmedizin
24h-Hotline für Anfragen durch Ärzte und Pflegedienste:
T 040 181886 3360
Hotline für Patientenanfragen:
T 040 181886 4575
Anrufbeantworter: 040 181886 2405

Fachgebiet Neurologie
Agaplesion Bethesda Krankenhaus Hamburg Bergedorf

Glindersweg 80, 21029 Hamburg
Ansprechpartner: Dr. med. Frank Trostdorf
frank.trostdorf@agaplesion.de
Anmeldungen stationär oder ambulant:
neurologie.bkb@agaplesion.de
T 040 725541271

Fachgebiet Neurologie
Asklepios Klinik St. Georg
ASV neuromuskuläre Erkrankungen

Leitung Dr. med. Böhringer
Seit 1.9.2025 Sprechzeiten
Mi: 10 bis12 Uhr
Lohmühlenstraße 5, 20099 Hamburg
officeneurologie.stgeorg@asklepios.com

Fachgebiet Pneumologie und Beatmungsmedizin
LungenClinic Grosshansdorf

Wöhrendamm 80, 22927 Großhansdorf
b.schucher@lungenclinic.de
www.lungenclinic.de
Ambulanzen:
Ambulanz für außerklinische Intensivversorgung und Beatmung (auf Überweisung durch den Hausarzt)
Dr. med. B. Schucher
b.schucher@lungenclinic.de
Ambulanz: T 04102 601 2008

Klinik für Neurologie
Klinikum Itzehoe

Robert-Koch-Str. 2
25524 Itzehoe / Schleswig-Holstein
Dr. Claus-Peter Schwartkop
c.Schwartkop@kh-itzehoe.de
§116b-Institutsambulanz für Neuromuskuläre Erkrankungen, Termine nach telefonischer Vereinbarung über das Sekretariat: T 04821 7725160

Bundesgeschäftsstelle der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
Im Moos 4, 79112 Freiburg
T 07665 94470
info@dgm.org

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. Landesverband Hamburg
Julia Roll, Vorsitzende des Landesverbandes Hamburg
Voßstraat 59, 22399 Hamburg
T 0176 23564903
julia.roll@dgm.org
www.dgm.org
www.dgm.org/landesverband/hamburg

Renate Kubentz, Sozialberaterin
Sprechzeiten Fr: 9 bis 12 Uhr
T 01520 2757055
renate.kubentz@dgm.org

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. 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 06841 1624103
F 06841 1624122
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:
Prof. Dr. med. Petra Baum
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Liebigstr. 20, 04103 Leipzig
T 0341 724248
F 0341 9724219
petra.baum@medizin.uni-leipzig.de

Stellvertr. Sprecher: Dr. med.
Dr. rer. nat. Moritz Metelmann
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Leipzig AöR
Liebigstraße 20, 04103 Leipzig
T 0341 9722659
F 0341 9724219
moritz.metelmann@medizin.uni-leipzig.de

Patientenlotsin:
Maike Brämer
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 und ALS-Sprechstunde für Erwachsene

Prof. Dr. med. Petra Baum,
Dr. Dr. Moritz Metelmann
T 0341 9724302
T 0341 9724200,
Dr. Caroline Bergner
T 0341 9711747

Pädiatrische Muskelsprechstunde:
Prof. Dr. Andreas Merkenschlager,
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
Prof. S. Vielhaber,
Dr. U. Bock / MVZ
Nach telefonischer Vereinbarung,
T 0391 67 13948 (MVZ),
oder -15031 (Poliklinik),
oder -15022 (EMG)

ALS und andere Motoneuronerkrankungen
Prof. S. Vielhaber,
Prof. S. Schreiber,
Prof. S. Vogt und Mitarbeitende
Mo bis Fr: T 0391 67 15031 (Poliklinik),
F 0391 67 14474

Pädiatrische Muskelsprechstunde und Muskel-/Nervensonographie
Prof. S. Vielhaber,
Prof. M. Zenker,
Dr. U. Beyer (Neurologie,
Humangenetik, Neuropädiatrie),
Dr. G. Neumann
(Muskelsonographie, Klinik für Radiolo-

gie), Prof. Dr. S. Schreiber
(Nervensonographie)
Nach Terminvereinbarung
T 0391 67 15031 (Neurologie)
oder -24066 oder -24055 (Kinderklinik)

Myasthenie-Sprechstunde
M. Al Dubai,
Prof. S. Schreiber
T 0391 67 15031 (Poliklinik),
Dr. U. Bock, Fachärztin im MVZ
T 0391 67 13948 (MVZ)

Muskel-MRT, Protonen-MR-Spektroskopie, Labor für Energiestoffwechseluntersuchungen
Prof. S. Vielhaber,
Dr. G. Debska-Vielhaber
T 0391 67 15031
(Koordination: Prof. Dr. Vielhaber)

Orthopädische Spezialsprechstunde
Prof. C. Lohmann,
Prof. A. Berth,
Dr. M. Rudolf T 0391 67 14050

Dermatologische Spezialsprechstunde
PD Dr. A. Ambach, T 0391 67 15267

Rheumatologische Spezialsprechstunde, Klinikum Vogelsan / Gommern
Prof. E. Feist
T 039200 67 300 (Myositis-Zentrum)

Neuropathologisches Labor
(Muskel- und Nervenbiopsien)
Prof. C. Mawrin
T 0391 67 15825

Genetische Beratungsstelle,
Institut für Humangenetik:
Prof. M. Zenker, Dr. I. Schanze,
T 0391 67 17230
Sozialdienst des Uniklinikums:
K. Hollstein
T 0391 67 15746

Stationäres Case Management
der Klinik für Neurologie:
S. Schmidt
T 0391 67 21644
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
S. Jannusch
T 0391 67 21644

Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE) am Universitätsklinikum Magdeburg
Dr. K. Schubert (Ärztliche Lotsin),
Leiter: 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,
Baldingerstraße, 35043 Marburg
T 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,
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@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,
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 Gießen
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
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 845530
F 0661 845533
tobias.neumann-haefelin@klinikum-fulda.de

Vitos Klinik für Neurologie Weilmünster
PD Dr. Christoph Best
Weilstraße 10, 35789 Weilmünster
T 06472 60292
F 06472 60293
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 9360
F 06442 936293
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

Stellvertretender Sprecher:
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. 50, 34126 Kassel
www.ghn.net/mzeb
mzeb.kassel@gnh.net

Zentrum für Angewandte Neuroimmuno-logie Marburg (ANIMA)
Klinik für Neurologie
Dr. med. Maria Seipelt,
Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH, Standort Marburg,
Baldingerstraße, 35043 Marburg
T 06421 58 61582

Neurologische Klinik,
Klinikum Kassel
PD Dr. Christian Roth, 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, 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@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
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 Gießen
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
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 845530
F 0661 845533
tobias.neumann-haefelin@klinikum-fulda.de

Vitos Klinik für Neurologie Weilmünster
PD Dr. Christoph Best
Weilstraße 10, 35789 Weilmünster
T 06472 60292
F 06472 60293
neurologie@vitos-weil-lahn.de
BDH Klinik Braunfels
Prof. Dr. K. Böhm
Hubertusstraße 3-7, 35619 Braunfels
T 06442 9360
F 06442 936293
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
M. Koch, Universitätsklinikum Marburg,
Baldingerstr., 35043 Marburg
Sprechstunde nach Vereinbarung:
T 06421 5861374
kochm@med.uni-marburg.de

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
Albert-Schweitzer-Campus 1,
48149 Münster
T 0251 8348199
F 0251 8344499
gerd.meyerzuhoerste@ukmuenster.de

Stellvertreter: Prof. Dr. Matthias Boentert
Neuromedizinisches Zentrum
Department für Schlafmedizin
Klinikum Osnabrück
matthias.boentert@klinikum-os.de

Universitätsklinikum Münster
Albert-Schweitzer-Campus 1, Geb. A1
48149 Münster
Klinik für Neurologie
Kommissarischer Leiter:
Prof. Dr. M. Schilling

Neuromuskuläre und neurogenetische Sprechstunde für Erwachsene
Dr. L. Rolfes, T. Huchtemann,
Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste
T 0251 83 51843

Sprechstunde für entzündliche neuromuskuläre Erkrankungen
Univ.-Prof. Dr. G. Meyer zu Hörste
T 0251 83 53085

Sprechstunde für Motoneuronerkrankungen:
Dr. C. Korsukewitz
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 8347472
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, Prof. Dr. M. Boentert
T 02552 79 1226
F 02552/79 1333

Klinikum Osnabrück
Neuromedizinisches Zentrum,
Klinik für Neurologie und neurologische Frührehabilitation
(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
Neuromedizinisches Zentrum, Department für Schlafmedizin
(Leitender Arzt: Prof. Dr. M. Boentert)
Am Finkenhügel 1, 49076 Osnabrück
Postfach 38 06
T 0541 4068053
F 054120079958
mvz.schlafmedizin@klinikum-os.de
info@schlafmedizin.de

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 8992861
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

Uniklinik RWTH 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

Zentrum für Humangenetik und Genommedizin der RWTH Aachen

Humangenetische Sprechstunde
und Molekulargenetische Diagnostik
Neuromuskulärer Erkrankungen:
Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth (Direktor)
ikurth@ukaachen.de
Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht (Leitende Oberärztin),
mielbracht@ukaachen.de
Dr. rer. nat. Katja Eggermann (Fachhumangenetikerin),
keggermann@ukaachen.de
Zentrum für Humangenetik und Genommedizin, Universitätsklinikum der RWTH
Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen
T 0241 8080178
F 0241 8082580
humangenetik@ukaachen.de
www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik.html

Institut für Neuropathologie, RWTH Aachen

Direktor:
Univ.-Prof. Dr. med. Joachim Weis
Oberärztin, Stellv. Direktorin: Jun.-Prof. Dr. med. Dr. sc. nat. Juliane Bremer
Assistenzärzte: Dr. Pascal Achenbach, Dr. Gianluca Figlia, Aylin Ikis, Sstefan Nikolin, Kay Nolte
www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-neuropathologie/institut/
T 0241 8089428
F 0241 8082416

Bonn

Klinik für Neuromuskuläre Erkrankungen, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn (UKB):

Direktorat: bis 12/2025
Prof. Dr. C. Kornblum (ab 1/2026 in Lehre / Forschung affiliiert),
ab 1/2026 Prof. Dr. A.K. Pröbstel,
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 Mitarbeiter:
Oberarzt Dr. J. Reimann,
Oberärztin Dr. M. Winkler,
Fachärztin und Fachartzt
Priv.-Doz. Dr. P. Weydt,
R. Fabian, Dr. S. Bernsen

Nicht-ärztliche Mitarbeiter:
I. Bungart, I. Hildebrandt, I. Johannes,
K. Kappes-Horn (bis 12/2025),
M. Palma, M. Stepien-Mering

Study Nurses / Studienkoordination:
I. Bungart, I. Johannes, M. Stepien-Mering
Muskellabor Leitung: Dr. J. Reimann,
TAs: K. Kappes-Horn (bis 12/2025)
M. Stepien-Mering
T 0228 287 16391

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen: Dr. J. Reimann,
Dr. M. Winkler
T 0228 287 19465

Spezialambulanz für Motoneuronerkrankungen (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. L. 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
Dr. M. Winkler: Sprecherin des B-Zentrums für seltene neuromuskuläre Erkrankungen des Erwachsenenalters

Abteilung für Neuropädiatrie des UKB

Direktorat: 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 termine-kinderneurologie@ukbonn.de

Case Management SMA
T 0151 17104415
sma-kinderneurologie@ukbonn.de

Düsseldorf

Universitätsklinikum Düsseldorf, Klinik für Neurologie

Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf
Ansprechpartner:
PD Dr. med. Michael Gliem
michael.gliem@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 8118662
F 0211 8117804
anna.brunn@med.uni-duesseldorf.de
www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/institut-fuer-neuropathologie

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
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 723 6513
F 0201 723 6302

Schwerpunkte:
Spinale Muskelatrophie (SMA), Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), Myasthenia gravis, Muskeldystrophien, Myotone Dystrophien, Amyloidose, Transitionssprechstunde
myasthenie@uk-essen.de
als@uk-essen.de
sma@uk-essen.de

Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie / Sozialpädiatrisches Zentrum
Hufelandstraße 55, 45122 Essen
Mitarbeiter: Univ.-Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt, PD Dr. H. Kölbel, Dr. Adela Della Marina, Dr. Andrea Gangfuß, Dr. Nina Rademacher
Kontakt: T 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
Ambulanz für Amyotrophe Lateralsklerose und andere Motoneuronerkrankungen:
Leitung: OA Dr. med. T. Grehl
Bettina Fischer (MfA, StudyNurse)

T 0201 434 41529
bettina.fischer@krupp-krankenhaus.de
Dr. Hülya Nazlican (Study Nurse)
T 0201 434 41526
huelya.nazlican@krupp-krankenhaus.de
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. FOÄ Ulrike Schöne,
Prof. Dr. med. Philipp Albrecht
T 02161 892 3001
neurologie@mariahilf.de.

Siegen

DRK-Kinderklinik Siegen gGmbH,

Klinik für Neuropädiatrie
Wellersbergstr. 60, 57072 Siegen
T 0271 2345 329,
F 0271 2345 485
Chefarzt: 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-mitte.de

Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit geistiger oder schwerer Mehrfachbehinderung (MZEB)
Leitung Dr. Ulf Hustedt,
Klinikum Breme Mitte,
St. Jürgenstr. 1, 28177 Bremen
mzeb@gesundheitnord.de
T 0421 497 71120

Emden
Prof. Dr. Thorsten Döppner,
Chefarzt der Klinik für Neurologie,
Klinikum Emden
Bolardusstr. 1, 26721 Emden
T 04921 981318
F 04921 981714
t.doeppner@traegergesellschaft.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

Hochschulamabulanz 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 Mehrfachbehinderung (MZEB)
Leitung MZEB: Ruth Jansen
August Carrée, 3. Etage,
Auguststraße 7, 26121 Oldenburg
T 0441 236 9190

Rotenburg
Prof. Dr. R. Kiefer, Chefarzt der Neurologischen 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

Geriatrie 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: T 0421 497 76360
Neurophysiologisches Labor: T 0421 497 76344
Empfang: T 0421 497 71005
Tagesklinik: F 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-Kinderkrankenhaus, 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 0441 969670
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 Dr. Annegret Buske, 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 PD Dr. S. Spranger), Anmeldung unter der Telefonnummer des MVZ oben

Oldenburg
Univ.-Prof. Marc-Phillip Hitz,
Universitätsinstitut für Medizinische
Genetik, 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
Neuropathologie, 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 577431
F 0611 577311
bertold.schrank@helios-gesundheit.de

Stellvertreterin: PD Dr. Tanja Schlereth
Am Hohlrain 1a, 65510 Idstein-Wörsdorf
T 06126 91510
F 06126 989838
kontakt@neurologie-idstein.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 Fr (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 06151 107 4599
Sprechstunde: Di und Do: 8:30 bis 12 Uhr

Frankfurt

Neurologie

Klinik und Poliklinik für Neurologie,
Universitätsklinikum Frankfurt / Main,
Theodor-Stern Kai 6
Ansprechpartner: Dr. med. Marcel Hildner,
marcel.hildner@unimedizin-ffm.de
Schleusenweg 2-16, 60528 Frankfurt / Main
T 069 6301 95000
F 069 6301 95069
znn-ambulanzen@unimedizin-ffm.de
www.unimedizin-ffm.de/einrichtungen/kliniken/zentrum-der-neurologie-und-neurochirurgie/klinik-fuer-neurologie/spektrum-der-klinik/neuromuskulaere-erkrankungen

Neurologische Klinik
Krankenhaus Nordwest
Ansprechpartner: Dr. Björn Zimmerlein, Andrea Steinbach
Steinbacher Hohl 2-26,
60488 Frankfurt / Main
T 069 7601 3475
F 069 7601 3016
neurologie116b@khnw.de

Neurologie (Praxis)
Dr. Jun-Suk Kang
Neuropraxis Kang
Eschenheimer Anlage 7,
60316 Frankfurt / Main
T 069 2474 282 00
info@neuropraxiskang.com

Neuropathologie: Neurologisches Institut der Universität Frankfurt (Edinger-Institut)
Heinrich-Hoffmann-Str. 7, 60528 Frankfurt
T 069 6301 6042
F 069 6301 84150
https://www.kgu.de/einrichtungen/institute/neurologisches-institut-edinger-institut/diagnostik/,
Ansprechpartner: Prof. Dr. K.H. Plate
Dr. Katharina Weber
Sprechzeiten: Mo bis Fr: 9 bis16:30 Uhr
Einsendung von Gewebeproben
9 bis15 Uhr oder nach Rücksprache.

Neuropädiatrie: Klinik für Kinder- und Jugendmedizin. SP Pädiatrische Neurologie, Metabolik und Prävention, Universitätsmedizin Frankfurt
Univ.-Prof. Dr. Matthias Kieslich
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt
T 069 6301 5560 oder -5725
F 069 6301 5765
matthias.kieslich@unimedizin-ffm.de
www.unimedizin-ffm.de
Sprechzeiten: nach Vereinbarung
T 069 6301 5560 oder -5725
Spezialitäten: Neurometabolisches Labor

Sozialpädiatrisches Zentrum Frankfurt Mitte
Neuropädiatrische Muskelsprechstunde
S. Kim
Theobald-Christ-Straße 16
60316 Frankfurt am Main
T 069 943 409 50
F 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@unimedizin-ffm.de
Rheumaambulanz

Humangenetik

Dr.med T. Ehresmann, Fachärztin für Humangenetik
MVZ Humangenetik Berner Straße
Berner Straße 117, 60437 Frankfurt / Main
T 069 669 003 367
F 069 669 003 370
tehresmann@t-online.de
www.laborarztpraxis.de/ startseite/humangenetik

Mainz

Neurologie

Ansprechpartnerin:
Fr. Dr. med. Cora Rebhorn
cora.rebhorn@unimedizin-mainz.de
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 Universitätsmedizin Mainz
(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) oder
T 06131 17 3110
F 06131 17 5570
Klinik und Poliklinik für Neurologie, Universitätsmedizin Mainz, Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

Neuropädiatrie:
Ansprechparterin Dr. med. V. Haug
Neuropädiatrische Ambulanz der Universitätskinderklinik Mainz
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz
T 06131 17 2104
F 06131 17 6646
neuropaediatrie@unimedizin-mainz.de
www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/startseite/behandlungsschwerpunkte/neuropaediatrie-entwicklungsneurologie-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:
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, 55131 Mainz
Gebäude 706, 4.Stock
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

Spezialambulanzen
Amyotrophe Lateralsklerose, Periphere Neuropathie, Myopathien, Muskeldystrophien
www.helios-gesundheit.de/kliniken/wiesbaden-dkd/unser-angebot/unsere-fachbereiche/neurologie/

Praxis für Neurologie
PD Dr. Tanja Schlereth
T 06126 91510
F 06126 989838
Am Hohlrain 1a, 65510 Idstein-Wörsdorf
kontakt@neurologie-idstein.de
https://neurologie-idstein.de

RHEIN-NECKAR

(Heidelberg, Mannheim, Ludwigshafen, Karlsruhe, Worms)

Leiter / Sprecher:
Dr. med. Hans-Werner Rausch
Neurologische Klinik
Universitätsmedizin Mannheim
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3, 68167 Mannheim
Dr. med. Andreas Ziegler, M.Sc.
Zentrum für Kinder-u. Jugendmedizin
Sektion Neuropädiatrie u. Stoffwechsel
Im Neuenheimer Feld 430,
69120 Heidelberg

Neuromuskuläre Sprechstunden

Bereich Universitätsklinikum Heidelberg, Kinder- und Jugendmedizin

Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg
T 06221 56 4837
spz.kinderklinik@med.uni-heidelberg.de
www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-allgemeine-paediatrie-neuropaediatrie-stoffwechsel-gastroenterologie-nephrologie

Bereich Universitätsklinikum Heidelberg, Erwachsenenmedizin

Neuromuskuläre Ambulanz der Neurologischen Universitätsklinik Heidelberg
Leitung: Prof. Dr. med. M. Weiler
Prof. Dr. med. Alexander Gutschalk
neurologie@med.uni-heidelberg.de
Im Neuenheimer Feld 400
69120 Heidelberg
Mo bis Fr: 9 bis 13 Uhr
T 06221 56 7510 (GKV)
T 06221 56 7504 (PKV)

Weitere assoziierte Klinikbereiche

Humangenetik
Genetische Poliklinik
T 06221 56 5087

Kardiologie
Sprechstunde für Herz-und Skelettmuskelerkrankungen, Medizinische Klinik III
T 06221 56 8692
ich.ambulanz@med.uni-heidelberg.de

Pneumologie und Beatmungsmedizin
Kardiopulmonale Ambulanz,
Medizinische Klinik III
T 06221 56 8693
sowie Heimbeatmungsambulanz, Thoraxklinik
Röntgenstraße 1, 69126 Heidelberg
T 06221 396 1750

Orthopädie
Allg. Sprechstunde und
Wirbelsäulensprechstunde
T 06221 56 26101
wirbelsaeule.orthopaedie@med.uni-heidelberg.de

Ernährungsmedizin
Sprechstunde für Ernährungsberatung,
Medizinische Klinik I
T 06221 56 8787

Sozialberatung
Sozialdienst der Neurologischen Klinik
T 06221 56 5827 oder 06221 56 5261

Bereich Universitätsmedizin Mannheim, Kinder- und Jugendmedizin

Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ)
und Neuropädiatrie
Ansprechpartner:
Dr. med. Benedikt Winter,
Leitung SPZ und Neuropädiatrie
spz@umm.de
T 0621 383 6766
F 0621 383 3829

Bereich Universitätsmedizin Mannheim, Erwachsenenmedizin

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
www.umm.de/neurologische-klinik/ambulanzen/neuromuskulaeres-zentrum
www.umm.de/neurologische-klinik/ambulanzen/entzuendliche-neuromuskulaere-erkrankungen
Mo: 8 bis 14 Uhr, Di: 8 bis14 Uhr (Neuromuskuläres Zentrum)
Fr: 8 bis15 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 und andere Motoneuronerkrankungen

Komm. Sektionsleitung:
PD Dr. med. Julian Conrad
julian.conrad@umm.de,
Dr. V. Held,
valentin.held@umm.de,
Dr. Grete Buchholz,
grete.buchholz@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 2442

Weitere assoziierte Klinikbereiche

Kardiologie
I. Medizinische Klinik,
Universitätsmedizin Mannheim
Prof. Dr. D. Dürschmied,
Ambulanztelefon: 0621 383 2612
med1@med.ma.uniheidelberg.de

Ernährungsmedizin
Ernährungsambulanz, Chirurgische Klinik,
Universitätsmedizin Mannheim
Frau Petra Zech
T 0621 383 3840
ernaehrungsambulanz@umm.de

Pneumologie und Beatmungsmedizin
Thoraxklinik Heidelberg
Universitätsklinikum Heidelberg
Dr. med. M. Schellenberg
T 06221 396 3070
mavi.schellenberg@med.uni-heidelberg.de

Sozialberatung für Muskelkranke
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

Bereich Brüderklinikum Julia Lanz
Mannheim

Standort Diako
Speyerer Str. 91-93, 68163 Mannheim
www.bk-julia-lanz.de/bkjl/medizin-pflege/
fachabteilungen/neurologie/

Sprechstunde für Motoneuron-
erkrankungen und ALS
Leitung: Chefarzt PD Dr. Joachim Wolf
j.wolf@bbtgruppe.de
Mo bis Fr: nach telefonischer Vereinbarung
Sekretariat: C. Wildner, H. Öztürk
sekretariat.neurologie.bjl@bbtgruppe.de
T 0621 8102 3501
F 0621 8102 3510

Dysphagie-Sprechstunde
Leitung: ltd. Oberarzt Dr. Michael Martins
Dos Santos, Ltd. Logopädin Lisa Krauth
Mo bis Fr: nach telefonischer Vereinbarung
Sekretariat: C. Wildner, H. Öztürk
sekretariat.neurologie.bjl@bbtgruppe.de
T 0621 8102 3501
F 0621 8102 3510

Bereich Klinikum Ludwigshafen

Muskelsprechstunde der Neurologischen Klinik, Klinikum der Stadt Ludwigshafen a. R. GmbH
Bremserstr. 79, 67063 Ludwigshafen
Dr. V. Eigler
T 0621 503 4201
eiglerv@klilu.de
Di: 10 bis14 Uhr nach Voranmeldung (Facharztzuweisung),
T 0621 503 4207

Weitere assoziierte Klinikbereiche

Pulmologie / Schlaflabor
Dr. A. Schwarz (Medizinische Klinik B)
T 0621 503 4292
schwarza@klilu.de

Kardiologie
Dr. R. Winkler (Medizinische Klinik B)
T 0621 503 2946
winklera@klilu.de

Rheumatologie
PD Dr. R. Bergner (Medizinische Klinik A)
T 0621 503 3900
bergnerr@klilu.de

Bereich Klinikum Worms

Klinik für Neurologie und MVZ Neurologie
Klinikum Worms gGmbH
Gabriel-von-Seidl-Straße 81, 67550 Worms
neurologie@klinikum-worms.de
www.klinikum-worms.de/neurologie

Externe Bereiche für alle Standorte des NMZ Rhein-Neckar

Klinische Chemie und molekulare Genetik
Prof. Dr. BauerInstitut für Klinische Chemie und Molekulare 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 Rostock
Ansprechpartner Dr. A. Dudešek,
Prof. Dr. J. Prudlo
Anmeldung über
T 0381 494 5276
F 0381 494 9798
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 494 5276
F 0381 494 9798
christoph.kamm@med.uni-rostock.de
ales.dudesek@med.uni-rostock.de

Ambulanz für ALS- und andere Motoneuronerkrankungen,
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
Ansprechpartnerin:
Prof. Dr. med. Almut Meyer-Bahlburg,
ukj-sekretariat@med.uni-rostock.de
T 0381 494 7019
Dr. Wolfram Burkhardt (Neuropädiater)
T 0381 494 7752 (Sr. Regina)
wolfram.burkhardt@med.uni-rostock.de
Ernst-Heydemann-Straße 8
18057 Rostock

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. habil. Wolfram Mittelmeier
T 0381 494 9300
wolfram.mittelmeier@med.uni-rostock.de
Prof. Dr. med. Christoph Lutter
(Kinderorthopädie)
T 0381 494 9379
christoph.lutter@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-/Nervenentnahme - 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-/Nervenentnahme – Kinder),
Ernst-Heydemann-Straße 8
18057 Rostock,
Ansprechpartnerin:
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
T 0172 1605601

Susanne Ulrich
ulrich@gmx.de
T 0381 71 00 45

RUHRGEBIET

(Bochum, Borken, Datteln, Dortmund, Duisburg, Paderborn)

Sprecher: Prof. 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 97 53431
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 09 2631
F 0234 509 2812

Marien-Hospital Borken

Klinikum Westmünsterland
Am Boltenhof 7, 46325 Borken
Ansprechpartner: Prof. Dr. R. A. Kley
T 02861 972500
F 02861 9752500
neurologie@kwml.de
Neuromuskuläre Sprechstunde (Ermächtigungsambulanz)
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
Ansprechpartnerin:
Dr. med. Corina Kiesewalter
corina.kiesewalter@evkln.de,
Dr. med. Paul Kiwitt
paul.kiwitt@evkln.de
T 0203 5081262
Sozialberatung: Frauke Gregorius
T 0203 508 5786
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 Ruhnau
T 0234 5092844
Muskelsprechstunde für Kinder:
T 0234 509 6652
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
ambulanz-neurologie@bergmannsheil.de
T 0234 3026888

Anne-Katrin Güttsches
anne-katrin.guettsches@bergmannsheil.de

Zentrum für Neuropädiatrie,
Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie der Universität Witten/Herdecke,
Vestische Kinder- und Jugendklinik,
Vestische Caritas-Kliniken GmbH
Dr.-Friedrich-Steiner Str. 5
45711 Datteln, T 02363 975814
Ansprechpartner:
Dr. med. Margarete Koch-Hogrebe
m.koch-hogrebe@kinderklinik-datteln.de
Terminabsprache:
T 02363 975 233
F 02363 975393
Abklärung unklarer neuromuskulärer Erkrankungen inkl. neurophysiologischer, radiologischer und humangenetischer Diagnostik Betreuung von Kindern mit unterschiedlichen neuromuskulären Erkrankungen, kongenitalen Myopathien sowie Neuropathien in Kooperation mit Kinderkardiologie, Pulmonologie und Schlaflabor
www.kinderklini*k-datteln.de*

Sozialpädiatrisches Zentrum,
Klinik für Kinder- u. Jugendmedizin
St. Louise,
St. Vincenz-Krankenhaus GmbH
Husener Str. 81, 33098 Paderborn
PD Dr. med. F. Ebinger
Termine nach Vereinbarung unter
T 05251 86 4270
F 05251 86 4282 oder -4203
spz-sekretariat@vincenz.de
www.st-louise.de/spz.html

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. Maike Tomforde
Klinik für Neurologie
Arnold-Heller-Str. 3, Haus D, 24105 Kiel
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.vanbaalen@uksh.de
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 D 1
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 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.

Sozialberatung:
Anke Reinhold
T 0451 50043461
DGM-Patientenlotsen:
Hanna Stüber und Jenny Banach
T 0451 500 43414
lotse@nmzsh.org

STUTTGART-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-Seyler-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
T 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
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.guethe@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,
OÄ Dr. T. Sarmadi,
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 07 11 64 89 25 08
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 07 11 64 89 32 23
hno@vinzenz.de

Abteilung für Logopädie
Marienhospital Stuttgart,
Böheimstr. 37, 70199 Stuttgart
Leitung: A. Jung
T 0711 6489 2555
F 07 11 64 89 32 23
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@med.uni-tuebingen.de

Pädiatrische Muskelsprechstunde (nach Voranmeldung):
Prof. Dr. M. Blankenburg, Ärztlicher Direktor
und Dr. S. Braun, Oberärztin, Pädiatrische Neurologie, Psychosomatik und Schmerztherapie, Kinderschmerzzentrum 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) 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
Dr. Oberle, Ärztlicher Direktor SPZ, Klinikum Stuttgart – Olgahospital / Frauenklinik,
Kriegsbergstraße 62, 70174 Stuttgart
T 0711 278 72416
a.oberle@klinikum-stuttgart.de

Ansprechpartner Neuropädiatrie Standort Tübingen:
Dr. med. V. Horber, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen
Hoppe-Seyler-Str 1, 72076 Tübingen
T 07071 29 84734
veronka.horber@med.uni-tuebingen.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 oder -29 83781
spz@med.uni-tuebingen.de
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. Hendrik Rosewich
hendrik.rosewich@med.uni-tuebingen.de
Sekretariat: B. von Streit
T 07071 29 84735
F 07071 29 5473
bettina.von-streit@med.uni-tuebingen.de

Muskelsprechstunde
Dr. Veronka Horber,
Dr. Hanna Küpper, 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
D. Roland-Schäfer, E. Jansen, E. Maihöfer
T 07071 29 81373 oder -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
Steiner-Wilke (Diplompsychologin)
T 07071 29-87133 oder -84734
irene.steiner-wilke@med.uni-tuebingen.de

Frau Riethmüller (Sozialarbeiter),
Sozialpädiatrisches Zentrum,
T 07071 29 97134 oder -84734
F 07071 295236
anke.riethmueller@med.uni-tuebingen.de

Weitere Ansprechpartner

Schlaflabor / Maskenbeatmung,
Station 12, Klinik für Kinderheilkinde und Jugendmedizin,
Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen
T 07071 29-84728,
Ansprechpartnerin:
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 oder -85818
F 07071 29 5127
Ansprechpartner
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:
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
Ansprechpartner:
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: Susann Herrlich
susann.herrlich@med.uni-tuebingen.de

Externe Kooperationspartner bei orthopädischen Fragestellungen:
OÄ Dr. Poschmann und Dr. Oczipka,
Schön Klinik München Harlaching,
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 Lerche: Y. Brändle, S. Kreiser,
T 07071 2980442
F 07071 294488,
Sekretariat Grimm:
T. Schmidt,
T 07071 2961885
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
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 und PA Julia Wittlinger,
T 07071 29 68279
alexander.grimm@med.uni-tuebingen.de

Polyneuropathiesprechstunde
Dr. N. Winter, Dr. T. Gasimli
Dr. K. Kneer, Dr. M. Schühle
Dr. M.-S. Breu T 07071 2982051
natalie.winter@med.uni-tuebingen.de
sophia.willikens@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. Männlin, Dr. K. Kneer
Anmeldung:
julia.wittlinger@med.uni-tuebingen.de
Myastheniesprechstunde
Prof. Dr. Grimm, Dr. Stahl, Dr. Gasimli

Psychosoziales Team
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, Erfurt, Jena)

Sprecher: Dr. med. Annekathrin Rödiger
Klinik für Neurologie, Neuromuskuläres Zentrum
Am Klinikum 1, 07747 Jena
T 03641 932382,
F 03641 9325762
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 325762
nmz@med.uni-jena.de
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

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
www.uniklinikum-jena.de/neuropaediatrie/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
www.helios-gesundheit.de/standorte-angebote/kliniken/erfurt/leistungen/zentren/sozialpaediatrisches-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
www.stgeorgklinikum.de/medizin-pflege/zentren-angebote/neuromuskulaere-ambulanz*

*Neuromuskuläre Sprechstunde
an zwei Tagen pro 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
www.klinikum-altenburgerland.de/medizin-und-pflege/kliniken-altenburg/Klinik-fuer-neurologie/klinik-fur-neurologie-neurologische-intensivmedizin*

Spezialsprechstundenu. a. Myasthenie-Sprechstunde *(Fr. Dr. N. Krümmer)*

**Marienstift 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 neuropädiatrischen AHBs
www.marienstift-arnstadt.de/fachklinik-fuer-orthopaedie/kliniken/klinik-fuer-kinderorthopaedie/leistungen-im-ueberblick.html*

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, OÄ Dr. A. Wassner,
Dr. T. Fangerau, Dr. Z. Elmas,
Dr. N. Nguyen-Younossi, S. Blättchen,
Dr. D. RappM. Haddadou, L. Novikova,
F. Kremling, Dr. L. Alt
T 0731 500 63003

Ambulanz für Schluckstörungen:
OÄ PD Dr. R. Kassubek
T 0731 177 5580
Sprechstunde für Motoneuron-
erkrankungen: 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
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. Reiner Siebert
Institut f. Humangenetik, Universität Ulm,
T 0731 500 65410

Klinisch-genetische Ambulanz und
humangenetische 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

Genetische Beratung
Dr. K. Mehnert, Genetikum Neu-Ulm
T 0731 984900
Dr. U. Weiland, OÄ Dr. K. Lindenberg
OA Prof. 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 /
Casemanagement)
T 0731 1775261 (Sekretariat)

Neuropsychologi,
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
praxis@humangenetik-wuerzburg.de

Psychosoziale Beratung der DGM
Angelika Eiler (Dipl.Soz.Päd.FH)
T 0931 31 84074
eiler@dgm-bayern.de

Physiotherapeutische Beratung der DGM
Veronika Reith (Physiotherapeutin)
T 0931 201 22686
reith@dgm-bayern.de

Sekretariat
Tamara Schömig,
T 0931 201 23499
schoemig@dgm-bayern.de
www.ukw.de/behandlungszentren/neuro-
muskulaeres-zentrum/startseite

Spezialambulanz für neuromuskuläre Erkrankungen in der Neurologischen Klinik:

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. 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
www.ukw.de/behandlungszentren/fruehdi-
agnosezentrum-sozialpaediatrisches-zen-
trum/startseite/

Orthopädische Muskelsprechstunde
Prof. Dr. Peter Raab und Mitarbeiter,
Orthopädische Universitätsklinik
König-Ludwig-Haus
Brettreichstr. 11, 97074 Würzburg
Anmeldung: T 0931 803 1121
peter.raab@uni-wuerzburg.de

Zentrum für Maligne Hyperthermie
Dr. Daniel Helf, MHBA
Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie
Oberdürrbacher Str. 6, 97080 Würzburg
www.ukw.de/anaesthesie
Anmeldung und Auskünfte:
T0931 201 30735 (Fr. Skirde)
an_mh@ukw.de

Genetische Beratung
PD Dr. Erdmute Kunstmann,
Praxis für Humangenetik Würzburg,
Theodor-Boveri-Weg 11, 97074 Würzburg
Anmeldung: T 0931 45265858
F 0931 45265859
praxis@humangenetik-wuerzburg.de
www.ukw.de/klinische-genetik-und-genommedizin/diagnostik/

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. Grimm[1], W. Kreß[1], K. Zerres[2]

[1]Institut für Humangenetik der Universität Würzburg. [2]Institut 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 Genereration 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-Leitline „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 Gendefekt 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 Anlageträgertestung (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 Beipiel 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 Beipiel bei den Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien), aber auch Mutationen in einem einzelnen Gen können zu unterschiedlichen Krankheitsbildern führen (zum Beipiel 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 Beipiel 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. Mai1994 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. Mai1994 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 Beipiel Englisch, Französisch, Deutsch) parallel geführt und enthält Hinweise zu den einzelnen Krankheiten, die einerseits alphabetisch, anderseits 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 Beipiel 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.musclegenetable.fr/). Der große Vorteil dieser Datenbank ist, dass in der elektronischen Version Links zu anderen Datenbanken bestehen (zum Beipiel der früheren Leiden Muscular Dystrophy – Datenbank über erbliche Muskelerkrankungen oder OMIM = Online Mendelian lnheritance 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.genorne.med.kyoto-u.ac.jp/)-Datenbank aufgegangen und hat keine ausschließliche neuromuskuläre Ausrichtung mehr.

5. Gene Reviews

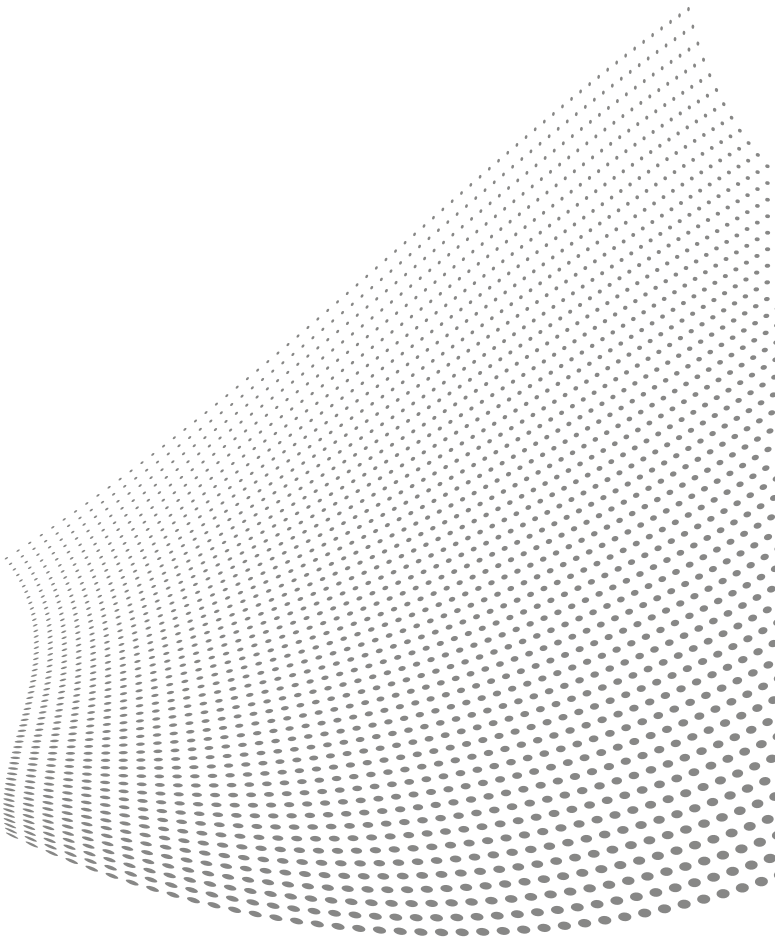
Gene Reviews stellen eine online Informationsquelle dar, die sich an Klinische Fachkräfte wendet und klinisch relevante, praktisch nutzbare Information erblicher Erkrankungen zusammenfasst, die u. a. die Diagnosestellung, Behandlung und genetische Beratung betroffener Familien einschließt. Die Beiträge 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 Humangenetiker (BVDH)

Die Homepage der GfH e. V. (www. gfhev.de) enthält eine Liste der humangenetischen Beratungsstellen, in der auch mit einer Suchfunktion zum Beipiel 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 Muskelkranke (DGM)

Die Hompage der DGM bietet aktuelle Informationen zu vielfältigen Aspekten Neuromuskulärer Krankheiten, die sich vor allem an Betroffene richtet wie ausführliche Darstellung vieler Krankeitsbilder, 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.
SozialBank AG
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00
BIC: BFSWDE33XXX

www.dgm.org/
spenden-mithelfen/
jetzt-online-spenden

O Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

O 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) _____

O Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname _____ Geburtsdatum _____

O 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

O Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von _____ Euro leisten.

Ich bezahle per O Lastschrift* / O Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN _____

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in _____

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

Gläubiger-Ident.-Nr.:
DE10ZZZ00000041596

SozialBank AG
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 widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

Jahrbuch der DGM
2025

Gestaltung: ilana petri | grafik design, 2026-04

DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org

ISBN 978-3-9824341-4-8
ISSN 1869-991X