

Vorwort

Zum Thema anorektale Fehlbildungen, Morbus Hirschsprung oder Kloakenekstrophie sind zahlreiche wissenschaftlichen Artikel bzw. Beiträge/Vorträge erschienen, an denen auch Vorstands- und Team-Mitglieder von SoMA e.V. mitwirkten.

Ebenso sind in der Liste Publikationen der Mitglieder des interdisziplinären Fachbeirats zum Thema genannt. Die relevanten Personen sind jeweils hervorgehoben. Die Liste erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und wird jährlich überarbeitet.

Recherche-Grundlage waren die folgenden Websites sowie SoMA interne Dokumentation: www.cure-net.de, www.arm-net.eu, www.eurogen-ern.eu sowie www.pubmed.ncbi.nlm.nih.gov

Gerne können uns weitere Publikationen genannt werden.

Legende

Artikel

Vorträge

Artikel zum Thema Blasenekstrophie/CURE-Net

Zusammengestellt von SoMA e.V.

Vorsitzende N. Schwarzer

Blombergstr. 9

81825 München

www.soma-ev.de

2022

Artikel

1. Clinical Differentiation between a Normal Anus, Anterior Anus, Congenital Anal Stenosis, and Perineal Fistula: Definitions and Consequences—The ARM-Net Consortium Consensus

Amerstorfer E E, **Schmiedeke E**, Samuk I, Sloots C E J, van Rooij I A L M, **Jenetzky E**, Midrio P, ARM-Net Consortium

Children 2022, 9, 831. <https://doi.org/10.3390/children9060831>

2. Urinary and Fecal Continence in Adolescent and Adult Patients With Cloacal Exstrophy

Himmler M, Mühlbauer J, **Schwarzer N**, Stein R, Younsi N

UROLOGY 00: 1–7, 2022. © 2022 Elsevier Inc.

<https://doi.org/10.1016/j.urology.2022.01.009>

3. Global Development of Research on Anorectal Malformations over the Last Five Decades: A Bibliometric Analysis

Martynov I, Feng X, Duess J W, Gosemann J-H, **Lacher M**, Mayer S

Children 2022, 9, 253. <https://doi.org/10.3390/children9020253>

4. The Transition of Care for Patients with Anorectal Malformations and Hirschsprung Disease: A European Survey

Violani C, Grano C, Fernandes M, Pini Prato A, Feitz W, Wijnen R, Battye M, **Schwarzer N**, Lemli A, Cavalieri D, Aminoff D

Eur J Pediatr Surg © 2022. Thieme. All rights reserved. Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart; 2022 Feb 11. DOI <https://doi.org/10.1055/s-0042-1749212>. ISSN 0939-7248.

6. Urological Impact of Epididymo-orchitis in Patients with Anorectal Malformation: An ARM-Net Consortium Study

Morandi A, Fanjul M, Iacobelli BD, Samuk I, Aminoff D, Midrio P, de Blaauw I, **Schmiedeke E**, Pini Prato A, Feitz W, van der Steeg HJJ, Minoli DG, Sloots CEJ, Fascetti-Leon F, Makedonsky I, Garcia A, Stenström P

Eur J Pediatr Surg. © 2022. Thieme. All rights reserved. Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart; 2022 Jan 24. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0042-1742300>.

7. Operative Volume of Newborn Surgery in German University Hospitals: High Volume Versus Low Volume Centers

Martin **Lacher**, Winfried Barthlen, Felicitas Eckoldt, Guido Fitze, Jörg Fuchs, Stuart **Hosie**, Martin M. Kaiser, Thomas Meyer, Oliver J. Muensterer, Konrad Reinshagen, Karin Rothe, Guido Seitz, Gerhard Stuhldreier, Ralf-Bodo Troebs, Benno Ure, Dietrich von Schweinitz, Lucas Wessel, Lutz Wunsch, Udo Rolle

Eur J Pediatr Surg © 2022. Thieme. All rights reserved. Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart; 2022 DOI <https://doi.org/10.1055/s-0041-1740479>. ISSN 0939-7248. Germany October 5, 2021

Vortrag

8. Komplikationen vermitteln ... Wie sage ich es

M. Haanen

59. Herbsttagung DGKCH / Kongress für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ),
Düsseldorf, 07. - 10.09.2022

9. Anorectal Malformations: 2000 Patients and 10 Years of Data From the ARM-Net Consortium

P. Midrio, B. Iacobelli, A. Morandi, CEJ. Sloots, I. de Blaauw, E. **Schmiedeke**, PMA. Broens, F. Fascetti Leon, D. Aminoff, N. **Schwarzer**, M. **Hannen**, I. VanRooij, E. **Jenetzky**

EUPSA – 22° European Congress. Athens (Greece)

2021

Artikel

10. Exome survey of individuals affected by VATER/VACTERL with renal phenotypes identifies phenocopies and novel candidate genes.

Kolvenbach CM, van der Ven AT, Kause F, Shril S, Scala M, Connaughton DM, Mann N, Nakayama M, Dai R, Kitzler TM, Schneider R, Schierbaum L, Schneider S, Accogli A, Torella A, Piatelli G, Nigro V, Capra V, Hoppe B, **Märzheuser S**, **Schmiedeke E**, Rehm HL, Mane S, Lifton RP, Dworschak GC, Hilger AC, **Reutter H**, Hildebrandt F.

Am J Med Genet A. 2021 Dec

2021 Dec;185(12):3784-3792. doi: 10.1002/ajmg.a.62447. Epub 2021 Aug 2.

[\(https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34338422/\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34338422/)

11. Genetic Counseling for Bladder Exstrophy-Epispadias Complex

Reutter H, Holmdahl G

Eur J Pediatr Surg. 2021 Dec

2021 Dec;31(6):468-471. doi: 10.1055/s-0041-1740336. Epub 2021 Dec 15

[\(https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34911128/\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34911128/)

12. Objective Professionals, Subjective Patients? Unbiased Thinking Facilitates Better, Multidimensional Treatment

Eberhard **Schmiedeke**, Jutta **Ohlms**, Martina Faiss, Electra Stamatopoulos, Nicole **Schwarzer**, Anke Widenmann-Grolig, Dalia Aminoff, Michel **Haanen**, Ducio Cavalieri, Ekkehart **Jenetzky**

Eur J Pediatr Surg © 2021. Thieme. All rights reserved. Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart, 2021 DOI <https://doi.org/10.1055/s-00411729899>. ISSN 0939-7248. Germany April 6 2021

Eur J Pediatr Surg. 2021 Oct;31(5):452-453

13. A Prevalence Estimation of Exstrophy and Epispadias in Germany From Public Health Insurance Data

Ebert AK, **Zwink N**, **Reutter HM**, **Jenetzky E**

Front Pediatr. 2021 Oct 26; 9:648414. doi: 10.3389/fped.2021.648414. eCollection 2021

[\(https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34765573/\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34765573/)

14. The Role of De Novo Variants in Formation of Human Anorectal Malformations

Dworschak GC, van Rooij IALM, **Reutter HM**

Genes (Basel). 2021 Aug 24;12(9):1298. doi: 10.3390/genes12091298

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34573284/>)

15. The Genomic Architecture of Bladder Exstrophy Epispadias Complex

Beaman GM, Cervellione RM, Keene D, **Reutter H**, Newman WG

Genes (Basel). 2021 Jul 28; 12(8):1149. doi: 10.3390/genes12081149

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34440323/>)

Vortrag

16. Patient Perspectives of Transition

Schwarzer N., Haanen M.

European Association of Urology 21, Virtual, 08. - 12.07.2021

2020

Artikel

17. Stomachirurgie bei Kindern

Malota M, Hosie S

in: Chirurgie des intestinalen Stomas; Hrsg: Igors Iesalnieks (Klinik für Allgemein-, Viszeral-, Endokrine und Minimal-invasive Chirurgie, München Kölinik Bogenhausen); <https://doi.org/10.1007/978-3-662-59123-9> ; ISBN 978-3-662-59122-2; eBook 978-3-662-59123-9

18. Optimal management of the newborn with an anorectal malformation and evaluation of their continence potential

King SK, Krois W, **Lacher M**, Saadai P, Armon Y, Midrio P.

Semin Pediatr Surg. 2020 Dec;29(6):150996. doi:10.1016/j.sempedsurg.2020.150996. Epub 2020 Nov 10. PMID: 33288137

19. Importance of education and the role of the patient and family in the care of anorectal malformations

Greg Ryan, Stephanie Vyrostek, Dalia Aminoff, Kristina Booth, Sarah Driesbach, Meghan Fisher, Julie Gerberick, **Michel Haanen**, Chelsea Mullins, Lori Parker, **Nicole Schwarzer**

Semin Pediatr Surg. 2020 Dec;29(6):150990. doi:10.1016/j.sempedsurg.2020.150990. Epub 2020 Nov 9.

20. Lasting impact on children with an anorectal malformations with proper surgical preparation, respect for anatomic principles, and precise surgical management

Rebecca M Rentea , Andrea T Badillo , **Stuart Hosie** , Jonathan R Sutcliffe , Belinda Dickie

Semin Pediatr Surg. 2020 Dec;29(6):150986. doi:10.1016/j.sempedsurg.2020.150986. Epub 2020 Nov 8.

21. Zentralisierung aus Eltern- und Patientensicht; Hoffnung für Patienten mit seltenen angeborenen Fehlbildungen des Darms – oder gibt es kein gleiches Recht für alle?

Nicole Schwarzer

Pädiatrie & Pädologie volume 55, pages125–133(2020) Published: 08 October 2020

22. Die Europäischen Referenznetzwerke: eine Chance zur Zukunftssicherung insbesondere in den chirurgischen Fächern, The European Reference Network: a Chance to Safeguard the Future, Especially in the Surgical Disciplines
Eberhard K. H. Schmiedeke
Pädiatrie & Pädologie volume 55, pages108–113(2020) Published: 08 October 2020
23. Special Aspects of Anorectal Pediatric Surgery
Wester T, Giuliani S, **Lacher M**
Eur J Pediatr Surg. 2020 Oct;30(5):385. doi: 10.1055/s-0040-1716728. Epub 2020 Oct 7. PMID: 33027840
24. Schwerpunktsetzung in der Kinderchirurgie, Status und Perspektiven
Dr. Stefan Deluggi
Pädiatrie & Pädologie > 01.10.2020 | Leitthema | Sonderheft 3/2020
25. Increased Incidence of Functional Constipation in Children with a History of Perianal Abscess-A Single-Center Retrospective Cohort Study
Deffaa OJ, Gosemann JH, **Lacher M**, Wagner R
Eur J Pediatr Surg. 2020 Sep 19
26. Inter- and Intraobserver Variation in the Assessment of Preoperative Colostograms in Male Anorectal Malformations: An ARM-Net Consortium Survey
Paola Midrio, Iris A. L. M. van Rooij, Giulia Brisighelli, Aracelli Garcia, Maria Fanjul, Paul Broens, Barbara D. Iacobelli, Carlos Giné, Gabriele Lisi, Cornelius E. J. Sloots, Francesco Fascetti Leon, Anna Morandi, Herjan van der Steeg, Stefan Giuliani, **Sabine Grasshoff-Derr, Martin Lacher**, Ivo de Blaauw and **Ekkehart Jenetzky**
Front. Pediatr., 18. September 2020 | <https://doi.org/10.3389/fped.2020.00571>
27. Vacuum-assisted closure (VAC) prevents wound dehiscence following posterior sagittal anorectoplasty (PSARP): An exploratory case-control study
Martynov I, Gosemann JH, Hofmann AD, Kuebler JF, Madadi-Sanjani O, Ure BM, **Lacher M**
J Pediatr Surg. 2020 Jul 12:S0022-3468(20)30488-7

29. Perineal Groove: An Anorectal Malformation Network, Consortium Study

Samuk I, Amerstorfer EE, Fanjul M, Iacobelli BD, Lisi G, Midrio P, Morandi A, **Schmiedeke E**, Stenstrom P, Sleeboom C

J Pediatr. 2020 Jul; 222:207-212. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.03.026

30. Health-Related Quality of Life and Psychosocial Morbidity in Anorectal Malformation and Hirschsprung's Disease

Feng X, **Lacher M**, Quitmann J, Witt S, Witvliet MJ, Mayer S.

Eur J Pediatr Surg. 2020 Jun;30(3):279-286. doi: 10.1055/s-0040-1713597. Epub 2020 Jun 26. PMID: 32590868

31. A Genetics-First Approach Revealed Monogenic Disorders in Patients With ARM and VACTERL Anomalies.

Romy van de Putte, Gabriel C. Dworschak, Erwin Brosens, **Heiko M. Reutter**, Carlo L. M. Marcelis, Rocio Acuna-Hidalgo, Nehir E. Kurtas, Marloes Steehouwer, Sally L. Dunwoodie, **Eberhard Schmiedeke**, **Stefanie Märzheuser**, **Nicole Schwarzer**, Alice S. Brooks, Annelies de Klein, Cornelius E. J. Sloots, Dick Tibboel, Giulia Brisighelli, Anna Morandi, Maria F. Bedeschi, Michael D. Bates, Marc A. Levitt, Alberto Peña, Ivo de Blaauw, Nel Roeleveld, Han G. Brunner, Iris A. L. M. van Rooij, and Alexander Hoischen

Front Pediatr. 2020;8:310. Published 2020 Jun 23. doi:10.3389/fped.2020.00310

32. Treatment Strategies and Outcome of the Exstrophy-Epispadias Complex in Germany: Data From the German CURE-Net.

Ebert AK, **Zwink N**, **Reutter HM**, **Jenetzky E**, Stein R, Hölscher AC, **Lacher M**, Fortmann C, Obermayr F, Fisch M, Mortazawi K, **Schmiedeke E**, Promm M, Hirsch K, Schäfer FM, **Rösch WH**

Front Pediatr. 2020 May 19; 8:174. doi: 10.3389/fped.2020.00174. eCollection 2020

33. Letter to the Editor concerning Schmedding et al.: Decentralised surgery of abdominal wall defects in Germany

Schmiedeke E, **Schwarzer N**, Aminoff D

(Pediatr Surg Int (2020) 36:569-578). Pediatr Surg Int. 2020;36(9):1117-1119. doi:10.1007/s00383-020-04717-w

35. Mikko P. Pakarinen ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid
Hirschsprung's disease Orphanet Journal of Rare Diseases

Kristiina Kyrklund, Cornelius E. J. Sloots, Ivo de Blaauw, Kristin Bjørnland, Udo Rolle,
Duccio Cavalieri, Paola Francalanci, Fabio Fusaro, **Annette Lemli, Nicole Schwarzer**,
Francesco Fascetti-Leon, Nikhil Thapar, Lars Søndergaard Johansen, Dominique
Berrebi, Jean-Pierre Hugot, Célia Crétolle, Alice S. Brooks, Robert M. Hofstra, Tomas
Wester

volume 15, Article number: 164 (2020)

2019

Artikel

36. Classic bladder exstrophy and adenocarcinoma of the bladder: Methylome analysis provide no evidence for underlying disease-mechanisms of this association.

Sharma A, Fröhlich H, Zhang R, **Ebert AK, Rösch W**, Reis H, Kristiansen G, Ellinger J, **Reutter H**.

Cancer Genet. 2019 Jun;235-236:18-20. doi: 10.1016/j.cancergen.2019.05.004. Epub 2019 May 31. PMID: 31296310 Clinical Trial

37. Exome chip association study excluded the involvement of rare coding variants with large effect sizes in the etiology of anorectal malformations.

van de Putte R, Wijers CHW, **Reutter H**, Vermeulen SH, Marcelis CLM, Brosens E, Broens PMA, Homberg M, Ludwig M, **Jenetzky E, Zwink N**, Sloots CEJ, de Klein A, Brooks AS, Hofstra RMW, Holsink SAC, van der Zanden LFM, Galesloot TE, Tam PK, Steehouwer M, Acuna-Hidalgo R, Vorst MV, Kiemeneij LA, Garcia-Barceló MM, de Blaauw I, Brunner HG, Roeleveld N, van Rooij IALM

PLoS One. 2019 May 28;14(5): e0217477. doi: 10.1371/journal.pone.0217477. eCollection 2019. PMID: 31136621

38. Isolated bladder exstrophy in prenatal diagnosis

Michael R Mallmann , Birte Mack-Detlefsen , **Heiko Reutter** , Rebecca Pohle, Ingo Gottschalk , Annegret Geipel, Christoph Berg, **Thomas M Boemers** , Ulrich Gembruch
2019 Aug;300(2):355-363. doi: 10.1007/s00404-019-05193-x. Epub 2019 May 21

39. The impact of perioperative care on complications and short term outcome in ARM type rectovestibular fistula: An ARM-Net consortium study.

van der Steeg HJJ, van Rooij IALM, Iacobelli BD, Sloots CEJ, Leva E, Broens P, Fascetti Leon F, Makedonsky I, **Schmiedeke E**, García Vázquez A, Midrio P, Lisi G, Amerstorfer E, Miserez M, Fanjul M, Ludwiczek J, Stenström P, Giuliani S, van der Steeg AFW, de Blaauw I; ARM-Net consortium

J Pediatr Surg. 2019 Aug;54(8):1595-1600. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2019.03.008. Epub 2019 Mar 21. PMID: 30962020

40. HSPA6: A new autosomal recessive candidate gene for the VATER/VACTERL malformation spectrum.

Kause F, Zhang R, Ludwig M, **Schmiedeke E**, Rissmann A, Thiele H, Altmueller J, Herms S, Hilger AC, Hildebrandt F, **Reutter H**

Birth Defects Res. 2019 Jun 1;111(10):591-597. doi: 10.1002/bdr2.1493. Epub 2019 Mar 18. PMID: 30887706

41. Möglichkeiten und Grenzen ausloten

Grundmann U., **Schwarzer N.**, Widenmann-Grolig A
Kinderkrankenschwester 1/19 – Fachzeitschrift der Gesundheits- und
Kinderkrankenpflege, 38. Jahrgang, Heft 1, Januar 2019

42. Association Between Exstrophy-epispadias Complex And Congenital Anomalies: A German Multicenter Study.

Ebert AK, Zwink N, Jenetzky E, Stein R, **Boemers TM, Lacher M**, Fortmann C,
Obermayr F, Fisch M, Mortazawi K, **Schmiedeke E**, Eisenschmidt V, **Schäfer M**, Hirsch
K, **Rösch WH, Reutter H**
Urology. 2019 Jan;123:210-220

43. Non-financial conflicts of interest: contribution to a surgical dilemma by the European Reference Networks for Rare Diseases.

Schmiedeke E, Schaefer S, Aminoff D, **Schwarzer N, Jenetzky E**
Pediatr Surg Int. 2019; ;35(9):999-1004

44. What do pediatric surgeons think about sexual issues in dealing with patients with anorectal malformations? The ARM-Net consortium members' opinion.

Amerstorfer EE, Grano C, Verhaak C, García-Vasquez A, Miserez M, **Radleff-Schlimme
A, Schwarzer N, Haanen M**, de Blaauw I, **Jenetzky E**, van der Steeg A, van Rooij IALM;
ARM-Net consortium
Pediatr Surg Int. 2019; 35(9):935-943

Vortrag

45. Nonfinancial conflicts of interest - contribution to a surgical dilemma by the European Reference Networks for Rare Diseases

Schmiedeke E., Schäfer S., Aminoff D., **Schwarzer N., Jenetzky E**
26th Pediatric Colorectal Club, Belgrad, 09. - 11.06.19

2018

Artikel

46. Needs Assessment in Care of Adults With Anorectal Malformations and Exstrophy-Epispadias Complex in Germany.

Ebert AK, Zwink N, Schwarzer N, Brunner L, Reutter H, Jenetzky E, Huber J, Ludwikowski B

Front Pediatr. 2018 Dec 19;6:392. doi: 10.3389/fped.2018.00392. eCollection 2018

47. Towards a Central Role of ISL1 in the Bladder Exstrophy-Epispadias Complex (BEEC): Computational Characterization of Genetic Variants and Structural Modelling.

Sharma A, Dakal TC, Ludwig M, Fröhlich H, Mathur R, **Reutter H**

Genes (Basel) 2018 Dec 5;9(12):609. doi: 10.3390/genes9120609

48. The Cologne pouch procedure for continent anal urinary diversion in children with bladder exstrophy-epispadias complex.

Klein T, Winkler A, Vahdad RM, Ekamp A, **Boemers TM**

J Pediatr Urol. 2018 Oct;14(5):431.e1-431.e6. doi: 10.1016/j.jpurol.2018.06.007.

Epub 2018 Jul 3

49. Retrospective analysis of mepivacaine, prilocaine and chloroprocaine for low-dose spinal anaesthesia in outpatient perianal procedures.

Gebhardt V, Kiefer K, **Bussen D**, Weiss C, Schmittner MD

Int J Colorectal Dis . 2018 Oct;33(10):1469-1477. doi: 10.1007/s00384-018-3085-8.

Epub 2018 May 13

51. Fistulectomy with primary sphincter reconstruction.

Seyfried S, **Bussen D**, Joos A, Galata C, Weiss C, Herold A
Int J Colorectal Dis . 2018 Jul;33(7):911-918. doi: 10.1007/s00384-018-3042-6. Epub
2018 Apr 12

52. Prenatal Diagnosis of Hydro(metro)colpos: A Series of 20 Cases.

Mallmann MR, **Reutter H**, Mack-Detlefsen B, Gottschalk I, Geipel A, Berg C, **Boemers TM**, Gembruch U
Fetal Diagn Ther. 2019;45(1):62-68. doi: 10.1159/000486781. Epub 2018 Feb 23

53. Maternal drug use and the risk of anorectal malformations: systematic review and meta-analysis.

Zwink N, Jenetzky E
Orphanet J Rare Dis 2018; 13(1): 75

54. Anorektale Malformationen

Gosemann JH, **Lacher M**
Kinder- und Jugendmedizin 2018; 18: 19–27

55. Morbus Hirschsprung. Was sollte der Pädiater wissen?

Lacher M
Kinder- und Jugendmedizin 2018; 18: 11-18

Vortrag

56. Inklusion aus Sicht der Selbsthilfe – Patienten mit angeborenen Fehlbildungen

Schwarzer N., Lemli A., Widder A
135. Kongress DGKJ, Leipzig, 15.09.18

57. Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen – Hoffnung für Patienten?

Schwarzer N.
135. Kongress DGCH, Berlin, 18.04.18

2017

Artikel

58. Array-based molecular karyotyping in 115 VATER/VACTERL and VATER/VACTERL-like patients identifies disease-causing copy number variations.

Zhang R, Marsch F, Kause F, Degenhardt F, **Schmiedeke E, Märzheuser S**, Hoppe B, Bachour H, **Boemers TM, Schäfer M**, Spychalski N, Nesper J, Leonhardt J, Kosch F, Ure B, Gómez B, **Lacher M**, Deffaa OJ, Palta M, Wittekindt B, Kleine K, Schmedding A, **Grasshoff-Derr S**, Ven AV, Heilmann-Heimbach S, **Zwink N, Jenetzky E**, Ludwig M, **Reutter H** Birth Defects Res. 2017 Jul 17;109(13):1063-1069

59. Tethered cord in patients affected by anorectal malformations: a survey from the ARM-Net Consortium.

Fanjul M, Samuk I, Bagolan P, Leva E, Sloots C, Giné C, Aminoff D, Midrio P; ARM-Net Consortium (**unter Deluggi Suchergebnis**)
Pediatr Surg Int. 2017 Aug;33(8):849-854. doi: 10.1007/s00383-017-4105-4. Epub 2017 Jul 3. PMID: 28674920 Clinical Trial

60. Role of the LF-SINE-Derived Distal ISL1 Enhancer in Patients with Classic Bladder Exstrophy.

Zhang R, Knapp M, Kause F, **Reutter H**, Ludwig M
J Pediatr Genet. 2017 Sep;6(3):169-173. doi: 10.1055/s-0037-1602387. Epub 2017 Apr 21

61. ISL1 is a major susceptibility gene for classic bladder exstrophy and a regulator of urinary tract development.

Zhang R, Knapp M, Suzuki K, Kajioka D, Schmidt JM, Winkler J, Yilmaz Ö, Pleschka M, Cao J, Kockum CC, Barker G, Holmdahl G, Beaman G, Keene D, Woolf AS, Cervellione RM, Cheng W, Wilkins S, Gearhart JP, Sirchia F, Di Grazia M, **Ebert AK, Rösch W**, Ellinger J, **Jenetzky E, Zwink N**, Feitz WF, Marcelis C, Schumacher J, Martínón-Torres F, Hibberd ML, Khor CC, Heilmann-Heimbach S, Barth S, Boyadjiev SA, Brusco A, Ludwig M, Newman W, Nordenskjöld A, Yamada G, Odermatt B, **Reutter H**
Sci Rep . 2017 Feb 8;7:42170. doi: 10.1038/srep42170

62. Transition of care in patients with anorectal malformations: Consensus by the ARM-net consortium.

Giuliani S, Grano C, Aminoff D, **Schwarzer N.**, Van De Vorle M, Cretolle C, **Haanen M**, Brisighelli G, **Marzheuser S**, Connor M, ARM-net Consortium
Journal of pediatric surgery 2017;52(11):1866-72

63. Epidemiologic analysis of families with isolated anorectal malformations suggests high prevalence of autosomal dominant inheritance.

Dworschak G, **Zwink N**, **Schmiedeke E**, Mortazawi K, **Märzheuser S**, Reinshagen K, Leonhardt J, Gómez B, Volk P, Reißmann A, **Jenetzky E**, **Reutter H**
Orphanet J Rare Dis 2017; 12(1): 180

64. Sexual Function and Quality of Life in Adult Male Individuals with Exstrophy-Epispadias Complex-a Survey of the German CURE-Network.

Traceviciute J, **Zwink N**, **Jenetzky E**, **Reutter H**, Hirsch K, Stein R, **Rösch WH**, **Ebert AK**
Urology. 2018 Feb;112:215-221. doi: 10.1016/j.urology.2017.08.063

Vortrag

65. German Patient/Family Organization for People with ARM

Schwarzer N.

Colorectal Patient/Family Web Meeting, 10.08.17

66. Transition of Care: from Theorie to Reality

Haanen M., **Schwarzer N.**, Aminoff D.

ARM-Net-Meeting, Treviso 01.07.17

67. Wie können Betroffene mit Kontinenzproblemen von den Angeboten der Selbsthilfe profitieren?

Lemli A.

Coloplast Kontinenz-Forum, Hamburg, 30.06.2017

68. The role of ePAG in the ERNs

Schwarzer N.

ARM-Net-Meeting, Treviso, 30.06.17

69. Pflegeversicherung 2017

Graf-Habermayr I.

28.06.16

70. Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen – Herausforderungen und Chancen

Schmiedeke E., Lorenz C., **Märzheuser S.**, Gosemann J.-H., **Lacher M.**, **Hubertus J.**, Heinrich M., **Schwarzer N.**

eUROGEN-ERN, 29.04.17

71. The HD Patients and their families need.

Schwarzer N.

ERNICA Kickoff Meeting Rotterdam 21.04.2017

72. Schmerzen in der Folge einer angeborenen Fehlbildung des Darmes und der Blase.

Jenetzky E, Franziska Schilling, Meinolf Noeker, Anne Parpart

Vortrag auf dem Kongress der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie (DGKJP) vom 22.-25.März 2017 in Ulm

73. SoMA e.V. stellt sich vor

Howe J., Mättler S.

Patienten-Informationstag, Mainz, 11.03.17

74. Adulthood with ARM/HD – The Patients´ Needs (Aktuelle Versorgungssituation von Erwachsenen mit ARM/MH in Deutschland)

Schwarzer N., Howe J.

134. Kongress DGCH, München, 24.01.17

2016

Artikel

75. Duhamel versus transanal endorectal pull through (TERPT) for the surgical treatment of Hirschsprung's disease

Arts E, Botden SM, **Lacher M**, Sloots P, Stanton MP, Sugarman I, Wester T, de Blaauw I

Tech Coloproctol. 2016 Oct;20(10):677-82. IF 2,378

76. Evaluation of sexual function in females with exstrophy-epispadias-complex: A survey of the multicenter German CURE-Net.

Ebert AK, Lange T, **Reutter H**, **Jenetzky E**, Stein R, **Boemers TM**, Hirsch K, **Rösch WH**, **Zwink N**.

J Pediatr Urol . 2017 Apr;13(2):183.e1-183.e6. doi: 10.1016/j.jpuro.2016.04.052.
Epub 2016 Jul 13

77. **PLAGL1 epimutation and bladder exstrophy: Coincidence or concurrent etiology?**
Kolarova J, Bens S, Ammerpohl O, Hilger AC, Zhang R, **Reutter H**, Siebert R
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2016 Aug;106(8):724-8. doi:
10.1002/bdra.23521. Epub 2016 May 25
78. **Omphalocele-Exstrophy-Imperforate Anus-Spinal Defects Complex: Associated Malformations in 12 New Cases.**
Mallmann MR, **Reutter H**, Müller AM, Geipel A, Berg C, Gembruch U
Fetal Diagn Ther . 2017;41(1):66-70. doi: 10.1159/000446108. Epub 2016 May 5
79. **CNV analysis in 169 patients with bladder exstrophy-epispadias complex.**
von Lowtzow C, Hofmann A, Zhang R, Marsch F, **Ebert AK, Rösch W**, Stein R, **Boemers TM**, Hirsch K, Marcelis C, Feitz WF, Brusco A, Migone N, Di Grazia M, Moebus S, Nöthen MM, **Reutter H**, Ludwig M, Draaken M
BMC Med Genet. 2016 Apr 30;17(1):35. doi: 10.1186/s12881-016-0299-x
80. **Genetics of Bladder-Exstrophy-Epispadias Complex (BEEC): Systematic Elucidation of Mendelian and Multifactorial Phenotypes.**
Reutter H, Keppler-Noreuil K, E Keegan C, Thiele H, Yamada G, Ludwig M
Curr Genomics. 2016 Feb;17(1):4-13. doi: 10.2174/1389202916666151014221806
81. **Underlying genetic factors of the VATER/VACTERL association with special emphasis on the "Renal" phenotype.**
Reutter H, Hilger AC, Hildebrandt F, Ludwig M
Pediatr Nephrol. 2016 Nov;31(11):2025-33. doi: 10.1007/s00467-016-3335-3. Epub 2016 Feb 8
82. **Voiding Cystourethrography in the Diagnosis of Anorectal Malformations.**
Karsten K, Rothe K, **Märzheuser S**
Eur J Pediatr Surg. 2016 Dec;26(6):494-499. doi: 10.1055/s-0035-1570102. Epub 2016 Jan 11
83. **Bladder exstrophy: Quality of primary care and long-term prognosis**
Rösch WH
Promm M Urologe A. 2016 Jan;55(1):53-7. doi: 10.1007/s00120-015-0010-4
84. **Parental risk factors of anorectal malformations: analysis with a regional population-based control group.**
Zwink N, Rissmann A, Pöttsch S, **Reutter H**, **Jenetzky E**
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2016; 106(2): 133-41

Vortrag

85. Versorgungssituation von Erwachsenen mit anorektalen Malformationen und Blasenektrophie-Epispadie Komplex: ein deutschlandweiter Vergleich.
Ebert AK, Schwarzer N, Brunner L, Reutter H, Jenetzky E, Huber J, Zwink N
Vortrag auf dem 5. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Transitionsmedizin vom 11.-12.November 2016 in Stuttgart
86. Sexualfunktion und Lebensqualität bei Männern mit Blasenektrophie-Epispadie-Komplex – eine Erhebung des deutschen CURE-Netzwerks.
Traceviciute J, **Zwink N, Jenetzky E, Reutter H**, Hirsch K, Stein R, **Rösch WH, Ebert AK**
Vortrag auf dem 68. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Urologie vom 28.September - 01.Oktober 2016 in Leipzig
87. Versorgungssituation von Erwachsenen mit anorektalen Malformationen und Blasenektrophie-Epispadie Komplex: ein deutschlandweiter Vergleich.
Ebert AK, Schwarzer N, Brunner L, Reutter H, Jenetzky E, Huber J, Zwink N
Vortrag auf dem 68. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Urologie vom 28.September - 01.Oktober 2016 in Leipzig
88. Comparison of environmental risk factors for esophageal atresia, anorectal malformations, and the combined phenotype in 263 German families.
Jenetzky E.
Vortrag auf der 43rd Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) vom 18.-21. September 2016 in Magdeburg

2015

Artikel

89. Comparison of environmental risk factors for esophageal atresia, anorectal malformations, and the combined phenotype in 263 German families.

Zwink N, Choinitzki V, Baudisch F, Hölscher A, **Boemers TM**, Tural S, Kurz R, Heydweiller A, Keppler K, Müller A, Bagci S, Pauly M, Brokmeier U, Leutner A, Degenhardt P, **Schmiedeke E**, **Märzheuser S**, **Grasshoff-Derr S**, Holland-Cunz S, Palta M, **Schäfer M**, Ure BM, **Lacher M**, Nöthen MM, Schumacher J, **Jenetzky E**, **Reutter** Dis Esophagus. 2016 Nov;29(8):1032-1042. doi: 10.1111/dote.12431. Epub 2015 Nov 6. PMID: 26541887

90. Targeted Resequencing of 29 Candidate Genes and Mouse Expression Studies Implicate ZIC3 and FOXF1 in Human VATER/VACTERL Association.

Hilger AC, Halbritter J, Pennimpede T, van der Ven A, Sarma G, Braun DA, Porath JD, Kohl S, Hwang DY, Dworschak GC, Hermann BG, Pavlova A, El-Maarri O, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**, Hildebrandt F Hum Mutat. 2015 Dec;36(12):1150-4. doi: 10.1002/humu.22859. Epub 2015 Sep 14

91. Mutations in TBX18 Cause Dominant Urinary Tract Malformations via Transcriptional Dysregulation of Ureter Development.

Vivante A, Kleppa MJ, Schulz J, Kohl S, Sharma A, Chen J, Shril S, Hwang DY, Weiss AC, Kaminski MM, Shukrun R, Kemper MJ, Lehnhardt A, Beetz R, Sanna-Cherchi S, Verbitsky M, Gharavi AG, Stuart HM, Feather SA, Goodship JA, Goodship TH, Woolf AS, Westra SJ, Doody DP, Bauer SB, Lee RS, Adam RM, Lu W, **Reutter HM**, Kehinde EO, Mancini EJ, Lifton RP, Tasic V, Lienkamp SS, Jüppner H, Kispert A, Hildebrandt F Am J Hum Genet. 2015 Aug 6;97(2):291-301. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.07.001. Epub 2015 Jul 30

92. WNT3 involvement in human bladder exstrophy and cloaca development in zebrafish.

Baranowska Körberg I, Hofmeister W, Markljung E, Cao J, Nilsson D, Ludwig M, Draaken M, Holmdahl G, Barker G, **Reutter H**, Vukojević V, Clementson Kockum C, Lundin J, Lindstrand A, Nordenskjöld A Hum Mol Genet . 2015 Sep 15;24(18):5069-78. doi: 10.1093/hmg/ddv225. Epub 2015 Jun 23

93. **Genome-wide association study and meta-analysis identify ISL1 as genome-wide significant susceptibility gene for bladder exstrophy.**
Draaken M, Knapp M, Pennimpede T, Schmidt JM, **Ebert AK, Rösch W**, Stein R, Utsch B, Hirsch K, **Boemers TM**, Mangold E, Heilmann S, Ludwig KU, **Jenetzky E, Zwink N**, Moebus S, Herrmann BG, Mattheisen M, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**
PLoS Genet . 2015 Mar 12;11(3):e1005024. doi: 10.1371/journal.pgen.1005024. eCollection 2015 Mar
94. **Survey on the management of anorectal malformations (ARM) in European pediatric surgical centers of excellence**
Morandi A, Ure B, Leva E, **Lacher M**
Pediatr Surg Int. 2015 Jun;31(6):543-50. doi: 10.1007/s00383-015-3700-5. Epub 2015 Apr 4. PMID: 25840935
95. **Mutations in PTF1A are not a common cause for human VATER/VACTERL association or neural tube defects mirroring Danforth's short tail mouse.**
Gurung N, Grosse G, Draaken M, Hilger AC, Nauman N, Müller A, Gembruch U, Merz WM, **Reutter H**, Ludwig M
Mol Med Rep . 2015 Jul;12(1):1579-83. doi: 10.3892/mmr.2015.3486. Epub 2015 Mar 13
96. **Improvements in Incontinence with Self-Management in Patients with Anorectal Malformations.**
Märzheuser S, Karsten K, Rothe K
Eur J Pediatr Surg. 2016 Apr;26(2):186-91. doi: 10.1055/s-0034-1544050. Epub 2015 Feb 5
97. **The Challenges of the European Anorectal Malformations-Net Registry**
Jenetzky E, van Rooij IA, Aminoff D, **Schwarzer N, Reutter H, Schmiedeke E**, Midrio P, de Blaauw I
Eur J Pediatr Surg. 2015; 25(6): 481-7
98. **Towards the perfect ARM center: the European Union's criteria for centers of expertise and their implementation in the member states. A report from the ARM-Net.**
Schmiedeke E, de Blaauw I, **Lacher M, Grasshoff-Derr S**, Garcia-Vazquez A, Giuliani S, Midrio P, Gamba P, Iacobelli B, Bagolan P, Brisighelli G, Leva E, Cretolle C, Sarnacki S, Broens P, Sloots C, van Rooij I, **Schwarzer N**, Aminoff D, **Haanen M, Jenetzky E**
Pediatr Surg Int 2015; 31(8): 741-5

99. European consensus meeting of ARM-Net members concerning diagnosis and early management of newborns with anorectal malformations.

Van der Steeg HJ, **Schmiedeke E**, Bagolan P, Broens P, Demirogullari B, Garcia-Vazquez A, **Grasshoff-Derr S**, **Lacher M**, Leva E, Makedonsky I, Sloots CE, **Schwarzer N**, Aminoff D, Schipper M, **Jenetzky E**, van Rooij IA, Giuliani S, Crétolle C, Holland Cunz S, Midrio P, de Blaauw I
Tech Coloproctol 2015; 19(3): 181-5

100. Sexual function in adult patients with bladder exstrophy-epispadias complex: A multicenter study.

Park W, **Zwink N**, **Ebert A-K**, **Rösch W-H**, **Schmiedeke E**, Stein R, **Schmidt D**, Noeker M, **Jenetzky E**, **Reutter H**
J Pediatr Urol 2015; 11(3): 125.e1-6

Vortrag

101. Patienten mit anorektalen Fehlbildungen – wohin im Erwachsenenalter?

Schwarzer N., **Jenetzky E.**, **Haanen M.**, **Zwink N.**

27. Jahreskongress der Deutschen Kontinenz Gesellschaft, München, 28.11.15

102. Kontinenzzentren für Kinder und Jugendliche mit urorektalen Fehlbildungen - Rückenwind aus Europa?

Schmiedeke E, **Schwarzer N**, **Reutter H**, **Jenetzky E**, **Ebert AK**, **Zwink N**

Vortrag auf dem 27. Jahrestagung der Deutschen Kontinenzgesellschaft vom 27.-28. November 2015 in München

103. Erwachsenwerden mit anorektaler Fehlbildung – ein leichter Weg? Hürden und Hilfen.

Schwarzer N.

Vortrag an der Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz zum Thema "Anorektale Malformationen - Neues und Bewährtes" am 10. Oktober 2015 in Linz (Österreich)

104. Entwicklung der Behandlung des Blasenektrophie-Epispadie Komplexes in Deutschland.

Ebert AK, Zwink N, Reutter H, Jenetzky E, Stein R, Boemers TM, Obermayr F, Götz G, Fisch M, Kosch F, Mortazawi K, Reifferscheid P, Schmiedeke E, Eisenschmidt V, Lacher M, Schäfer M, Hirsch K, Rösch WH
Vortrag auf dem 67. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Urologie vom 23.-26. September 2015 in Hamburg

105. Behandlung des Blasenektrophie-Epispadie Komplexes in Deutschland: Welchen Einfluss haben operative Strategien auf mögliche postoperative Komplikationen?

Ebert AK, Zwink N, Reutter H, Jenetzky E, Stein R, Boemers TM, Obermayr F, Götz G, Fisch M, Kosch F, Mortazawi K, Reifferscheid P, Schmiedeke E, Eisenschmidt V, Lacher M, Schäfer M, Hirsch K, Rösch WH
Posterpräsentation auf dem 67. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Urologie vom 23.-26. September 2015 in Hamburg

106. Rare coding variants and the risk of anorectal malformations: an exome chip association study.

Wijers CHW, **Reutter H**, Goeman J, Vermeulen SH, Marcelis CLM, Broens PMA, Galesloot T, **Jenetzky E**, van der Zanden LFM, Kiemeneij LALM, Tam PK, Hoischen A, de Blaauw I, Garcia-Barcelo, Brunner HG, Roeleveld N, van Rooij I
Vortrag auf dem 22nd International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 14.-15. Juni 2015 in Mailand (Italien)

107. Towards the perfect ARM-centre: the European Union's criteria for centres of expertise and their implementation in the member states. A report from the ARM-net.

Schmiedeke E, deBlaauw I, Lacher M, Garcia Vazquez A, Giuliani S, Midrio P, Iacobelli BP, Bagolan P, Broens P, Sloots P, van Rooij I, Schwarzer N, Aminoff D, Haanen M, Jenetzky E
Vortrag auf dem 22nd International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 14.-15. Juni 2015 in Mailand (Italien)

108. Sacral ratio in European ARM-net centres.

Jenetzky E, Demiroglari B, Makedonsky I, Broens P, Garcia Vazquez A, Lisi G, Bagolan P, Leva E, Midrio P, **Schmiedeke E**, van Rooij I, deBlaauw I
Vortrag auf dem 22nd International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 14.-15. Juni 2015 in Mailand (Italien)

109. Complications after enterostomy in treatment of anorectal malofmations.

Jenetzky E, Sloots P, Bagolan P, Midrio P, Demiroglari B, Leva E, deBlaauw I, Makedonsky I, Broens P, Garcia Vazquez A, **Schmiedeke E**, **Lacher M**, van Rooij I, **Grasshoff-Derr S**
Vortrag auf dem 22nd International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 14.-15. Juni 2015 in Mailand (Italien)

110. Vermeidung von Komplikationen bei angeborenen Fehlbildungen im Bereich des Enddarmes – die CURE-Net-Perspektive.

Schmiedeke E, **Grasshoff-Derr S**, **Hosie S**, **Märzheuser S**, **Zwink N**, **Schwarzer N**, **Jenetzky E**
Vortrag auf dem Deutschen Chirurgenkongress vom 28.April bis 1.Mai 2015 in München

111. SoMA e.V. – Vorstellung

Schwarzer N.
Berufsfachschule f. Krankenpflege Schwesternschaft München v. BRK e.V.,
28.04.2015

112. Künstliche Befruchtung: ein Risikofaktor für den Blasenektrophie-Epispadie Komplex (BEEK)? CURE-NET revised.

Ebert AK, **Zwink N**, **Reutter H**, **Jenetzky E**, Stein R, **Schmidt D**, Reckin S, **Boemers TM**, Obermayr F, Kosch F, **Reifferscheid P**, **Schmiedeke E**, **Schäfer M**, Hirsch K, **Rösch WH**
Vortrag auf der traditionellen Jahrestagung des Arbeitskreises Kinder- und Jugendurologie am 30. und 31. Januar 2015 in Mainz

2014

Artikel

113. Blasenektrophie - Einzeitige Korrektur: Vorteil oder nicht?

Rösch WH

Aktuelle Urol. 2014 Sep;45(5):342-4. doi: 10.1055/s-0034-1393911. Epub 2014 Oct 2

114. Bladder exstrophy-epispadias complex and triple-X syndrome: incidental finding or causality?

Ramaekers P, Loeys B, von Lowtzow C, Reutter H, Leroy Y, Colpaert C, Blaumeiser B, Janssens K, Parizel M, Jacquemyn Y

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol . 2014 Oct;100(10):797-800. doi: 10.1002/bdra.23299. Epub 2014 Sep 8

115. Heterozygous FGF8 mutations in patients presenting cryptorchidism and multiple VATER/VACTERL features without limb anomalies.

Zeidler C, Woelfle J, Draaken M, Mughal SS, Große G, Hilger AC, Dworschak GC, Boemers TM, Jenetzky E, Zwink N, Lacher M, Schmidt D, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Holland-Cunz S, Schäfer M, Bartels E, Keppler K, Palta M, Leonhardt J, Kujath C, Reißmann A, Nöthen MM, Reutter H, Ludwig M.

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2014 Oct;100(10):750-9. doi: 10.1002/bdra.23278. Epub 2014 Aug 8. PMID: 25131394

116. Prenatal diagnosis of covered cloacal exstrophy.

Mallmann MR, Reutter H, Müller A, Boemers TM, Geipel A, Berg C, Gembruch U
Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):333-6. doi: 10.1159/000360418. Epub 2014 Aug 1

117. Scimitar syndrome in a case with VACTERL association.

Fritz CJ, Reutter HM, Herberg U

Cardiol Young . 2015 Mar;25(3):606-9. doi: 10.1017/S1047951114000924. Epub 2014 Jun 6

118. Classic bladder exstrophy: Frequent 22q11.21 duplications and definition of a 414 kb phenocritical region.

Draaken M, Baudisch F, Timmermann B, Kuhl H, Kerick M, Proske J, Wittler L, Pennimpede T, Ebert AK, Rösch W, Stein R, Bartels E, von Lowtzow C, Boemers TM, Herms S, Gearhart JP, Lakshmanan Y, Kockum CC, Holmdahl G, Läckgren G, Nordenskjöld A, Boyadjiev SA, Herrmann BG, Nöthen MM, Ludwig M, Reutter H

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2014 Jun;100(6):512-7. doi: 10.1002/bdra.23249. Epub 2014 Apr 25

119. Evidence for annular pancreas as an associated anomaly in the VATER/VACTERL association and investigation of the gene encoding pancreas specific transcription factor 1A as a candidate gene.
Reutter H, Gurung N, Ludwig M
Am J Med Genet A . 2014 Jun;164A(6):1611-3. doi: 10.1002/ajmg.a.36479. Epub 2014 Mar 25
120. Genome-wide mapping of copy number variations in patients with both anorectal malformations and central nervous system abnormalities.
Dworschak GC, Draaken M, Hilger AC, Schramm C, Bartels E, **Schmiedeke E**, **Grasshoff-Derr S**, **Märzheuser S**, Holland-Cunz S, **Lacher M**, **Jenetzky E**, **Zwink N**, **Schmidt D**, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2014; 103(4): 235-42
121. Empowerment Weekends for young adults
Annette Lemli, **Nicole Schwarzer**
Orphanet Journal of Rare Diseases volume 9, Article number: O35 (2014)
122. No major role for periconceptional folic acid use and its interaction with the MTHFR C677T polymorphism in the etiology of congenital anorectal malformations.
Wijers CHW, de Blaauw I, **Zwink N**, Draaken M, van der Zanden LFM, Brunner HG, Brooks AS, Hofstra RM, Sloots CEJ, Broens PMA, Wijnen MH, Ludwig M, **Jenetzky E**, **Reutter H**, Marcelis CLM, Roeleveld N, van Rooij IALM
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2014;100(6):483-92
123. Genome-wide association study and mouse expression data identify a highly conserved 32kb intergenic region between WNT3 and WNT9b as possible susceptibility locus for isolated classic exstrophy of the bladder.
Reutter H, Draaken M, Pennimpede T, Wittler L, Brockschmidt FF, **Ebert AK**, Bartels E, **Rösch W**, **Boemers TM**, Hirsch K, **Schmiedeke E**, Meesters C, Becker T, Stein R, Utsch B, Mangold E, Nordenskjöld A, Barker G, Kockum CC, Zwink N, Holmdahl G, Läckgren G, **Jenetzky E**, Feitz WF, Marcelis C, Wijers CH, van Rooij IA, Gearhart JP, Herrmann BG, Ludwig M, Boyadjiev SA, Nöthen MM, Mattheisen M
Hum Mol Genet 2014; 23(20):5536-44

Vortrag

124. How do we want to follow up our ARM-patients? – the ARM-Net Consortium on scores and scales

Schmiedeke E, Balogan P, Broens P, Crétolle C, Demirogullari B, Gamba P, Garcia-Vazquez A, **Grasshoff-Derr S**, Iacobelli D, Rassouli-Kirchmeier, Sarnacki S, Giuliani S, **Lacher M**, Leva E, Makedonsky I, **Holland-Cunz S**, Midrio P, de Blaauw I

Vortrag auf dem 21st International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 15.-17. Juni 2014 in Dublin (Irland)

2013

Artikel

125. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheo-esophageal fistula with esophageal atresia, cardiac anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association.

Solomon BD, Baker LA, Bear KA, Cunningham BK, Giampietro PF, Hadigan C, Hadley DW, Harrison S, Levitt MA, Niforatos N, Paul SM, Raggio C, **Reutter H**, Warren-Mora N.

J Pediatr. 2014 Mar;164(3):451-7.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.10.086. Epub 2013 Dec 12

126. Whole-exome resequencing reveals recessive mutations in TRAP1 in individuals with CAKUT and VACTERL association.

Saisawat P, Kohl S, Hilger AC, Hwang DY, Yung Gee H, Dworschak GC, Tasic V, Pennimpede T, Natarajan S, Sperry E, Matassa DS, Stajić N, Bogdanovic R, de Blaauw I, Marcelis CL, Wijers CH, Bartels E, **Schmiedeke E**, **Schmidt D**, **Märzheuser S**, **Grasshoff-Derr S**, Holland-Cunz S, Ludwig M, Nöthen MM, Draaken M, Brosens E, Heij H, Tibboel D, Herrmann BG, Solomon BD, de Klein A, van Rooij IA, Esposito F, **Reutter HM**, Hildebrandt F

Kidney Int . 2014 Jun;85(6):1310-7. doi: 10.1038/ki.2013.417. Epub 2013 Oct 23

127. Paediatric urology: is osteotomy necessary for primary exstrophy closure?

Ebert AK, **Rösch W**

Nat Rev Urol. 2013 Nov;10(11):625-6. doi: 10.1038/nrurol.2013.237. Epub 2013 Oct 22

128. Treatment for fecal incontinence in patients with anorectal malformations.

Introduction of a therapeutic approach

Märzheuser S, Grauel F, Rothe K

Pflege Z. 2013 Oct;66(10):612-5

129. Candidate gene association study implicates p63 in the etiology of nonsyndromic bladder-exstrophy-epispadias complex.

Qi L, Wang M, Yagnik G, Mattheisen M, Gearhart JP, Lakshmanan Y, **Ebert AK, Rösch W**, Ludwig M, Draaken M, **Reutter H**, Boyadjiev SA

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol . 2013 Dec;97(12):759-63. doi: 10.1002/bdra.23161. Epub 2013 Aug 2

130. CNV analysis in monozygotic twin pairs discordant for urorectal malformations.

Baudisch F, Draaken M, Bartels E, **Schmiedeke E**, Bagci S, Bartmann P, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**

Twin Res Hum Genet. 2013 Aug;16(4):802-7. doi: 10.1017/thg.2013.29. Epub 2013 May 9

131. Anal atresia, coloboma, microphthalmia, and nasal skin tag in a female patient with 3.5 Mb deletion of 3q26 encompassing SOX2.

Salem NJ, Hempel M, Heiliger KJ, **Hosie S**, Meitinger T, Oexle K.

Am J Med Genet A. 2013 Jun;161A(6):1421-4. doi: 10.1002/ajmg.a.35883. Epub 2013 Apr 23. PMID: 23613260

132. Open versus transanal pull-through for Hirschsprung disease: a systematic review of long-term outcome

Jan-Hendrik Gosemann , Florian Friedmacher, Benno Ure, **Martin Lacher**

Eur J Pediatr Surg. 2013 Apr;23(2):94-102. doi: 10.1055/s-0033-1343085. Epub 2013 Apr 9.

133. De novo microduplications at 1q41, 2q37.3, and 8q24.3 in patients with VATER/VACTERL association.

Hilger A, Schramm C, Pennimpede T, Wittler L, Dworschak GC, Bartels E, Engels H, Zink AM, Degenhardt F, Müller AM, **Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Hosie S**, Holland-Cunz S, Wijers CH, Marcelis CL, van Rooij IA, Hildebrandt F, Herrmann BG, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**, Draaken M
Eur J Hum Genet. 2013 Dec;21(12):1377-82. doi: 10.1038/ejhg.2013.58. Epub 2013 Apr 3. PMID: 23549274

134. Isolated bladder exstrophy associated with a de novo 0.9 Mb microduplication on chromosome 19p13.12.

Draaken M, Mughal SS, Pennimpede T, Wolter S, Wittler L, **Ebert AK, Rösch W**, Stein R, Bartels E, **Schmidt D, Boemers TM, Schmiedeke E**, Hoffmann P, Moebus S, Herrmann BG, Nöthen MM, **Reutter H**, Ludwig M
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2013 Mar;97(3):133-9. doi: 10.1002/bdra.23112. Epub 2013 Jan 29

135. Urinary bladder function disorders in childhood

Geyer VC, **Ebert AK, Rösch WH**
Urologe A. 2013 Jan;52(1):15-6, 18-20. doi: 10.1007/s00120-012-3072-6

136. First results of a European multi-center registry of patients with anorectal malformations.

de Blaauw I, Wijers CH, **Schmiedeke E**, Holland-Cunz S, Gamba P, Marcelis CL, **Reutter H**, Aminoff D, Schipper M, **Schwarzer N, Grasshoff-Derr S**, Midrio P, **Jenetzky E**, van Rooij IA
J Pediatr Surg. 2013;48(12):2530-2535. doi:10.1016/j.jpedsurg.2013.07.022

137. Second study on the recurrence risk of isolated esophageal atresia with or without trachea-esophageal fistula among first-degree relatives: No evidence for increased risk of recurrence of EA/TEF or for malformations of the VATER/VACTERL association spectrum.

Choinitzki V, **Zwink N**, Bartels E, Baudisch F, **Boemers TM**, Hölscher A, Tural S, Bachour H, Heydweiller A, Kurz R, Bartmann P, Pauly M, Brokmeier U, Leutner A, Nöthen MM, Schumacher J, **Jenetzky E, Reutter H**
Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2013; 97(12): 786-91

138. De novo Deletions of Chromosome 13q in Two Patients with Mild Anorectal Malformations as Part of VATER/VACTERL and VATER/VACTERL-like Association and Analysis of EFNB2 in Patients with Anorectal Malformations.

Dworschak GC, Draaken M, Marcelis C, de Blaauw I, Pfundt R, van Rooij IALM, Bartels E, Hilger A, **Jenetzky E, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Märzheuser S, Hosie S**, Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, **Schäfer M**, Kujath C, Reißmann A, Nöthen MM, **Zwink N**, Ludwig M, **Reutter H**
Am J Med Genet A 2013; 161(12): 3035-41

Vortrag

139. A Use of surveillance data in evaluation of diagnostic investigations of Anorectal Malformation.

Grasshoff-Derr S, Zwink N, Jenetzky E, Märzheuser S, Rissmann

Vortrag auf dem 40th Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Prevention & Research (ICBDSR) vom 3.-6. Dezember 2013 in San José (Costa Rica)

140. Unterstützung durch die Selbsthilfe bei Stuhlinkontinenz aufgrund anorektaler Fehlbildungen

Lemli A.

Weiterbildung Pflegeexperte Stoma, Inkontinenz, Wunde, Herne, 13.11.13

141. Deutschlandweite Querschnittstudie zur nicht-operativen Behandlung von Stuhlinkontinenz nach anorektalen Malformationen zeigt dringenden Verbesserungsbedarf beim Bowelmanagement und Interdisziplinärem Stuhltraining gegenüber Längsschnittstudien von Einzelzentren.

Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Holland-Cunz S, **Hosie S, Schmidt D, Reutter H, Schwarzer N**, Häberle B, Palta M, **Zwink N, Jenetzky E**

Vortrag auf der 25. Jahrestagung der Deutschen Kontinenzgesellschaft vom 8.-9. November 2013 in Hannover

142. A German Network for congenital uro-rectal malformations (CURE-Net).

Zwink N, Reißmann A, **Schwarzer N, Reutter H, Jenetzky**

Vortrag auf dem 2nd International Workshop of the RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES vom 21.-22. Oktober 2013 in Rom (Italien)

143. Multidisciplinary (psycho- and physiotherapeutic) behavioral treatment of defecation disorders in patients with anorectal malformations: first multi-center data.

Schmiedeke, Zwink N, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Häberle B, Holland-Cunz S, Hosie S, Palta M, Reutter H, Schmidt D, Schwarzer N, Jenetzky E

Vortrag auf dem 4th World Congress of the World Federation of Associations of Pediatric Surgeons vom 13.-16. Oktober 2013 in Berlin

144. Nachsorgeheft - Anorektale Fehlbildungen

Schwarzer N, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Reifferscheid P, Schmiedeke E, Jenetzky

Vortrag auf der 109. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin und 51. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 12.-15. September 2013 in Düsseldorf. Normal 0 21 false false false DE X-NONE X-NONE Monatschrift Kinderheilkunde. 2013; 161: Sup. 2: 221

145. Funktionelle Motilitätsstörungen nach anorektaler Malformation: Landesweite Querschnittstudie zum Interdisziplinären, psycho- und physiotherapeutischen Stuhltraining.

Schmiedeke E, Zwink N, Schwarzer N, Häberle B, Palta M, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Schmidt D, Reutter H, Jenetzky E

Vortrag auf der 109. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin und 51. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 12.-15. September 2013 in Düsseldorf. Monatschrift Kinderheilkunde. 2013; 161: Sup. 2: 225

146. Talking about sexuality – still a taboo?

Haanen M., Schilling F., Schwarzer N., Jenetzky E.

20th Pediatric Colorectal Club Meeting, Frankfurt/Main, 02.07.13

147. Genetische Ergebnisse bei Patienten mit anorektalen Fehlbildungen

Reutter H.

CURE-Net –20th Pediatric Colorectal Club Meeting, Frankfurt/Main, 02.07.13

148. Interactions between maternal diabetes mellitus, periconceptional folate supplementation, and MTHFR 677C>T in the risk of anorectal malformations.

Wijers CHW, de Blaauw I, **Zwink N**, Draaken M, van der Zanden LFM, Ludwig M, Marcelis CLM, Brooks AS, Broens PMA, Wijnen RM, Wijnen M, Hofstra RM, Brunner HG, **Jenetzky E**, **Reutter H**, Roeleveld N, van Rooij

Vortrag auf dem 20th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 2.-3. Juni 2013 in Frankfurt

149. Assessment of quality of life in patients with anorectal malformations using the “Hirschsprung’s disease/ anorectal malformation quality of life questionnaire (HAQL)” : data from three different European countries.

Lacher M, **Schmiedeke E**, **Zwink N**, **Schmidt D**, Ure BM, **Grasshoff-Derr S**, **Reutter H**, **Jenetzky E**

Vortrag auf dem 20th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 2.-3. Juni 2013 in Frankfurt

150. Multidisciplinary, physio- and psychotherapeutic treatment of defecation disorders after surgical correction of anorectal malformations: evaluation of the efficacy on anorectal and psychosocial function.

Schmiedeke E, **Zwink N**, **Schmidt D**, **Grasshoff-Derr S**, Palta M, Häberle B, Holland-Cunz S, **Hosie S**, **Reutter H**, **Maerzheuser S**, **Schwarzer N**, **Jenetzky E**

Vortrag auf dem 20th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 2.-3. Juni 2013 in Frankfurt

151. Medical follow-up protocol for patients with anorectal malformations.

Schwarzer N, **Grasshoff-Derr S**, **Schmidt D**, **Reifferscheid P**, **Schmiedeke E**, **Jenetzky**

Vortrag auf dem 20th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 2.-3. Juni 2013 in Frankfurt

152. Complications after surgery in patients with anorectal malformations: results from the ARM-net.

de Blaauw I, **Schmiedeke E**, Holland-Cunz S, Wijers CHW, Broens P, Gamba P, Marcelis CLM, **Reutter H**, Aminoff D, Schipper M, **Schwarzer N**, Crétolle C, **Grasshoff-Derr S**, **Jenetzky E**, Midrio P, van Rooij IALM CONSORTIUM
Vortrag auf dem 20th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 2.-3. Juni 2013 in Frankfurt

153. Selbstbewusstsein und Lebensqualität

Haanen M., Schmidt D.
Patiententag der Selbsthilfeorganisation für Menschen mit anorektalen Fehlbildungen, Frankfurt/Main, 01.07.13

154. Risikofaktoren für anorektale Fehlbildungen

Jenetzky E., Zwink N.
Patiententag der Selbsthilfeorganisation für Menschen mit anorektalen Fehlbildungen, Frankfurt/Main, 01.07.13

155. Let's talk about sex. Sexualfunktion bei Menschen mit anorektaler Fehlbildung - Ergebnisse der CURE-Net Studie.

Märzheuser S, Schmidt D, Schmiedeke E, Jenetzky E, Schwarzer N.
Vortrag auf der 130. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie vom 30. April bis 3. Mai 2013 in München

156. Behandlungsmethoden und -erfolg bei stuhlinkontinenten Kindern nach Analtresie.

Pfeifle V, **Zwink N, Jenetzky E, Schmiedeke E, Schwarzer N, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Holland-Cunz S**
Vortrag auf der 130. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie vom 30. April bis 3. Mai 2013 in München

157. Interdisziplinärer Zugang – ein Muss in der Transition von Patienten mit anorektalen Fehlbildungen/Morbus Hirschsprung

Schwarzer N., Schilling F., Lemli A., Haanen M., Jenetzky E
XXXIII DGKJP Kongress, Rostock, 09.03.13

158. Wie ist die Lebensqualität und Versorgung nach einer anorektalen Fehlbildung?

Jenetzky E

XXXIII DGKJP Kongress, Rostock, 08.03.13

159. Psychosoziale Belastungssituation bei Familien mit behinderten Kindern am Beispiel von ARM (anorektale Malformation)

Gölitz V.

Evangelische Hochschule Nürnberg, 14.01.13

2012

Artikel

160. Assisted reproductive techniques and risk of exstrophy-epispadias complex: a German case-control study.

Zwink N, Jenetzky E, Hirsch K, Reifferscheid P, Schmiedeke E, Schmidt D, Reckin S, Obermayr F, Boemers TM, Stein R, Reutter H, Rösch WH, Brenner H, Ebert AK
J Urol . 2013 Apr;189(4):1524-9. doi: 10.1016/j.juro.2012.11.108. Epub 2012 Nov 27

161. Clinical geneticists' views of VACTERL/VATER association.

Solomon BD, Bear KA, Kimonis V, de Klein A, Scott DA, Shaw-Smith C, Tibboel D,
Reutter H, Giampietro PF

Am J Med Genet A. 2012 Dec;158A(12):3087-100. doi: 10.1002/ajmg.a.35638. Epub 2012 Nov 19

162. VATER/VACTERL association: identification of seven new twin pairs, a systematic review of the literature, and a classical twin analysis.

Bartels E, Schulz AC, Mora NW, Pineda-Alvarez DE, Wijers CH, Marcelis CM, Stressig R, Ritgen J, **Schmiedeke E**, Mattheisen M, Draaken M, Hoffmann P, Hilger AC, Dworschak GC, Baudisch F, Ludwig M, Bagci S, Müller A, Gembruch U, Geipel A, Berg C, Bartmann P, Nöthen MM, van Rooij IA, Solomon BD, **Reutter HM**

Clin Dysmorphol. 2012 Oct;21(4):191-5. doi: 10.1097/MCD.0b013e328358243c

163. Involvement of the WNT and FGF signaling pathways in non-isolated anorectal malformations: sequencing analysis of WNT3A, WNT5A, WNT11, DACT1, FGF10, FGFR2 and the T gene.

Draaken M, Prins W, Zeidler C, Hilger A, Mughal SS, Latus J, **Boemers TM, Schmidt D, Schmiedeke E**, Spsychalski N, Bartels E, Nöthen MM, **Reutter H**, Ludwig M.
Int J Mol Med. 2012 Dec;30(6):1459-64. doi: 10.3892/ijmm.2012.1124. Epub 2012 Sep 7. PMID: 22961180

164. Practice of dilatation after surgical correction in anorectal malformations

Ekkehart Jenetzky, S Reckin, **E Schmiedeke, D Schmidt, N Schwarzer, S Grasshoff-Derr, N Zwink**, E Bartels, A Rissmann, J Leonhardt, S Weih, F Obermayr, J Räddecke, M Palta, F Kosch, G Götz, A Hofbauer, **M Schäfer, H Reutter**, S Holland-Cunz, **S Märzheuser**

Pediatr Surg Int . 2012 Nov;28(11):1095-9. doi: 10.1007/s00383-012-3169-4. Epub 2012 Sep 23.

165. Testicular tumors in patients with exstrophy-epispadias complex.

Ebert AK, Kliesch S, Neissner C, **Reutter H, Rösch WH**

J Urol . 2012 Oct;188(4):1300-5. doi: 10.1016/j.juro.2012.06.040. Epub 2012 Aug 18

166. Expression and potential clinical significance of urothelial cytodifferentiation markers in the exstrophic bladder.

Rubenwolf PC, Eder F, **Ebert AK**, Hofstaedter F, **Roesch WH**

J Urol . 2012 May;187(5):1806-11. doi: 10.1016/j.juro.2011.12.094. Epub 2012 Mar 16

167. Familial occurrence of the VATER/VACTERL association.

Hilger A, Schramm C, Draaken M, Mughal SS, Dworschak G, Bartels E, Hoffmann P, Nöthen MM, **Reutter H**, Ludwig M

Pediatr Surg Int . 2012 Jul;28(7):725-9. doi: 10.1007/s00383-012-3073-y. Epub 2012 Mar 16

168. Assisted reproductive techniques and the risk of anorectal malformations: a German case-control study.

Zwink N, **Jenetzky E, Schmiedeke E, Schmidt D, Märzheuser S, Grasshoff-Derr S**, Holland-Cunz S, Weih S, **Hosie S, Reifferscheid P**, Ameis H, Kujath C, Reißmann A, Obermayr F, **Schwarzer N**, Bartels E, **Reutter H**, Brenner H,
CURE-Net Consortium Orphanet J Rare Dis. 2012; 7: 65

169. First results of the German CURE-Network in newborns with the exstrophy-epidpadias complex.

Ebert AK, Reutter H, Jenetzky E, Bartels E, Stein R, **Schmidt D, Boemers TM,** Obermayr F, Kosch F, Hirsch K, Götz G, **Rösch WH, Zwink N**
J Pediatr Urol 2012; S6: 1

170. Unexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies.

Schmiedeke E, Zwink N, Schwarzer N, Bartels E, **Schmidt D, Grasshoff-Derr S,** Holland-Cunz S, **Hosie S,** Jablonka K, **Maerzheuser S, Reutter H,** Lorenz C, **Jenetzky E**
Pediatr Surg Int. 2012; 28(8): 825-30

171. Sexual function in adults with anorectal malformation: psychosocial adaptation. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations (CURE-Net)

Schmidt D, Winter S, **Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Maerzheuser S**
Pediatr Surg Int. 2012; 28(8): 789-92

172. Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations (CURE-Net).

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Maerzheuser S
Pediatr Surg Int. 2012; 28(8): 793-5

173. Inheritance of the VATER/VACTERL association.

Bartels E, **Jenetzky E,** Solomon BD, Ludwig M, **Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S,** **Schmidt D, Märzheuser S, Hosie S,** Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, **Schäfer M,** Kujath C, Reißmann A, Nöthen MM, **Reutter H, Zwink N**
Pediatr Surg Int. 2012; 28(7): 681-5

Vortrag

174. Zusammenarbeit zwischen Forschung und Patientenselbsthilfe –
Gemeinsam Fortschritte erreichen

Jenetzky E.

ACHSE-Workshop zum BMBF-Projekt, Hannover, 01.12.12

175. Herausforderungen für Ärztinnen/Ärzte und Patientinnen/Patienten in der Nachsorge anorektaler Fehlbildungen.

Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Reutter HM, Zwink N, Jenetzky E, Schwarzer N

Vortrag auf der 24. Jahrestagung der Deutschen Kontinenzgesellschaft vom 9-10. November 2012 in Würzburg

176. Assisted reproductive techniques and the risk of anorectal malformations: a German case-control study.

Zwink N, Jenetzky E, Schmiedeke E, Schmidt D, Märzheuser S, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Weih S, Hosie S, Reifferscheid P, Ameis H, Kujath C, Reißmann A, Obermayr F, Schwarzer N, Bartels E, Reutter H, Brenner H, CURE-Net Consortium

Vortrag auf der 7. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Epidemiologie vom 26.-29. September 2012 in Regensburg

177. Transition bei angeborenen Fehlbildungen am Beispiel anorektaler Malformationen – Ergebnisse der Cure-Net-Studie.

Märzheuser S, Schmidt D, Schmiedeke E, Jenetzky E, Hosie S, Zwink N, Holland-Cunz S, Reutter H, Schwarzer N

Vortrag auf der 108. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin und 50. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 12.-16. September 2012 in Hamburg. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 1: 27

178. Wie steht es mit der Sexualfunktion bei erwachsenen Ekstrophie-Epispadie(EEK)-Patienten?

Park W, Zwink N, Jenetzky E, Stein R, Ebert AK, Rösch W, Reutter H, Schmidt D

Poster auf der 108. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin und 50. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 12.-16. September 2012 in Hamburg. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 1: 103

179. Kontinenz nach anorektaler Malformation – wo stehen wir? Ergebnisse der CURE-Net-Studie

Schmiedeke E, Holland-Cunz S, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Hosie S, Bartels E, Reutter H, Dominik S, Zwink N, Jenetzky E

Vortrag auf der 108. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin und 50. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 12.-16. September 2012 in Hamburg. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 1: 215

180. Transition – Probleme bei Patienten mit Anorektalfehlbildungen

Schilling F.

DGKCH, Hamburg, 15.09.12

181. Unterstützung durch die Selbsthilfe bei Stuhlinkontinenz aufgrund anorektaler Fehlbildungen

Lemli A.

Pflegekongress FgSKW e.V., Hattingen, 8./ 9.09.12

182. Hirschsprung´s Disease – Experiences from the Parental Point of View, International Pediatric Colorectal Club Meeting

Schwarzer N., Jenetzky E., van Lipzig B., **Märzheuser S.**

Rome, Italien, 12.06.12

183. "Surprising results of a nation-wide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies."

Schmiedeke E, Bartels E, **Schmidt D, Jenetzky E, Grasshoff-Derr S,** Holland-Cunz S, **Hosie S,** Jablonka K, **Reutter H, Märzheuser S, Zwink N**

Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12. Juni 2012 in Rom, Italien

184. "Type of surgical procedure in patients with anorectal malformation up to date?"

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, CURE-Net-Consortium, **Märzheuser**

Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12. Juni 2012 in Rom, Italien

185. "Postoperative complications in adults with anorectal malformation – need for transition."

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, CURE-Net-Consortium, **Märzheuser**

S Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12. Juni 2012 in Rom, Italien

186. "Sexual function in adults with anorectal malformation."

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, CURE-Net-Consortium, **Märzheuser**
Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12.
Juni 2012 in Rom, Italien

187. "Parental risk factors of anorectal malformations: analysis with a regional population-based control group."

Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Holland-Cunz S, Weih S, **Grashoff-Derr S, Märzheuser S, Schmidt D, Schwarzer N**, Leonhardt J, Ameis H, Götz G, Spychalski N, Bartels E, **Reutter H**, Reißmann A
Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12.
Juni 2012 in Rom, Italien

188. "Practice of dilatation after reconstruction in anorectal malformation."

Reckin S, **Schmiedeke E, Schmidt D, Schwarzer N, Grashoff-Derr S, Reifferscheid P, Zwink N**, Bartels E, Reißmann A, Leonhardt J, Weih S, Ameis H, Obermayr F, Stein A, Janssen N, Räddecke J, Palta M, Kosch F, Götz G, Kujath C, Hofbauer A, **Schäfer M, Reutter H, Hosie S**, Holland-Cunz S, **Märzheuser S, Jenetzky E**
Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12.
Juni 2012 in Rom, Italien

189. "First results of a European database of patients with anorectal malformations: ARM-net consortium."

De Blaauw I, van Rooij I, Wijers CHW, **Schmiedeke E**, Broens P, Holland-Cunz S, Gamba P, Marcelis CLM, **Reutter H**, Aminoff D, Schipper M, **Schwarzer N**, Crétolle C, **Grasshoff-Derr S**, Midrio P, **Zwink N, Jenetzky E**
Vortrag auf dem 19th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 11.-12.
Juni 2012 in Rom, Italien

190. „First results of the German CURE-Network in newborns with the exstrophy-epispadias complex".

Ebert AK, Reutter H, Jenetzky E, Stein R, **Schmidt D, Boemers TM**, Obermayr F, Kosch F, Hirsch K, Götz G, **Rösch WH, Zwink N**
Vortrag auf dem 23. Kongress der Europäischen Gesellschaft für Kinderurologie vom 9.-12. Mai 2012 in Zürich, Schweiz

191. Stuhlkontinenz nach Korrektur anorektaler Fehlbildungen - Übersicht über bestehende Kontinenzscores und Ergebnisse der multizentrischen CURE-Net Studie".

Kabs C, Haff M, Zwink N, Schmiedeke E, Reutter H, Jenetzky E, Hosie

Vortrag auf den Süddeutschen Tagen der Kinder- und Jugendmedizin vom 4.-6. Mai 2012 in München

192. Nachsorgeprojekte SoMA e.V.

Lemli A.

Erste UrotherapeutInnenkonferenz 1./ 2.03.2012, Bremen

193. Psychotherapeutische Gruppenangebote für Patienten mit Anorektalen Malformationen (ARM) und ihre Geschwister

Schmidt D., Winter S.

2011

Artikel

194. A successful treatment strategy in infants and adolescents with anorectal malformation and incontinence with combined hydrocolonic ultrasound and bowel management

Grasshoff-Derr S, Backhaus K, Hubert D, Meyer T

Pediatr Surg Int. 2011 Oct;27(10):1099-103. doi: 10.1007/s00383-011-2950-0

195. Re-operations for Hirschsprung's disease: long-term complications

Heinrich M, Häberle B, von Schweinitz D, **Stehr M**

Eur J Pediatr Surg. 2011 Oct;21(5):325-30. doi: 10.1055/s-0031-1284423. Epub 2011 Aug 30. PMID: 21879462

196. Pregnancy management in women within the bladder-exstrophy-epispadias complex (BEEC) after continent urinary diversion.

Ebert AK, Falkert A, Hofstädter A, Reutter H, Rösch WH

Arch Gynecol Obstet. 2011 Oct;284(4):1043-6. doi: 10.1007/s00404-011-1945-3. Epub 2011 Jun 23

197. Postoperative bladder and rectal function in children with sacrococcygeal teratoma

Berger M, Heinrich M, **Lacher M**, Hubertus J, Stehr M, von Schweinitz D.

Pediatr Blood Cancer. 2011 Mar;56(3):397-402 IF 2,646

198. De novo duplication of 18p11.21-18q12.1 in a female with anorectal malformation.

Schramm C, Draaken M, Bartels E, **Boemers TM**, **Schmiedeke E**, **Grasshoff-Derr S**, **Märzheuser S**, **Hosie S**, Holland-Cunz S, Baudisch F, Priebe L, Hoffmann P, Zink AM, Engels H, Brockschmidt FF, Aretz S, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**

Am J Med Genet A. 2011 Feb;155A(2):445-9. doi: 10.1002/ajmg.a.33820. Epub 2011 Jan 13

199. Medical predictors of psychological anxieties in VATER patients.

Noeker M, Schmitz M, **Schmiedeke E**, **Zwink N**, **Reutter H**, **Schmidt D**, **Jenetzky E**

Pediatr Surg Int. 2011; 27(10): 1079-83

200. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations: first evaluation and interpretation of postoperative urological complications in anorectal malformations.

Maerzheuser S, **Jenetzky E**, **Zwink N**, **Reutter H**, Bartels E, **Grasshoff-Derr S**, Holland-Cunz S, **Hosie S**, **Schmiedeke E**, **Schwarzer N**, Spychalski N, Goetz G, **Schmidt D**

Pediatr Surg Int. 2011; 27(10): 1085-9

201. Bias in patient series with VACTERL association.

Jenetzky E, Wijers CHW, Marcelis CM, **Zwink N**, **Reutter H**, van Rooij IALM

Am J Med Genet A. Am J Med Genet A. 2011;155(8): 2039-41

202. Phenotype Severity in the Bladder Exstrophy-Epispadias Complex: Analysis of Genetic and Nongenetic Contributing Factors in 441 Families from North America and Europe.

Reutter H, Boyadjiev SA, Gambhir L, **Ebert AK**, **Rösch WH**, Stein R, Schröder A, **Boemers TM**, Bartels E, Vogt H, Utsch B, Müller M, Detlefsen B, **Zwink N**, Rogenhofer S, Gobet R, Beckers GM, Bökenkamp A, Kajbafzadeh AM, Jaureguizar E, Draaken M, Lakshmanan Y, Gearhart JP, Ludwig M, Nöthen MM, **Jenetzky E**

J Pediatr. 2011; 159(5): 825-31

203. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis.

Zwink N, Jenetzky E, Brenner H

Orphanet Journal of Rare Diseases 2011; 6: 25

Vortrag

204. „Stuhlinkontinenz und Lebensqualität nach anorektaler Malformation: Ergebnisse der CURE-Net-Studie zeigen Differenzen zwischen Krickenbeck und Wexner-Skala sowie einen erweiterten Nachsorgebedarf“.

Schmiedeke E, Jenetzky E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Noeker M, Schmidt D, Schmitz M, Spsychalski N, Zwink N

Vortrag auf dem 23. Kongress der Deutschen Kontinenz Gesellschaft vom 4.-5. November 2011 in Köln

205. Prevalance – Experiences and importance of a register

Jenetzky E

Vortrag auf der 1.Internationalen CURE-Net Konferenz vom 21.-22. Oktober 2011 in Heidelberg

206. CURE-Net – Nationales Register zur Erforschung der Ursachen kongenitaler uro-rektaler Fehlbildungen.

Zwink N, Brenner H, Jenetzky

Vortrag auf der 56.Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie und 6. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Epidemiologie vom 26.-29. September 2011 in Mainz

207. Pränatale Risikofaktoren und anorektale Fehlbildungen – Eine systematische Übersichtsarbeit und Metaanalyse

Zwink N, Brenner H, Jenetzky E

Vortrag auf der 56.Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie und 6. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Epidemiologie vom 26.-29. September 2011 in Mainz

208. Nehmen die Anorektalen Fehlbildungen zu?

Jenetzky E, Reutter H, Zwink N, Reifferscheid P, Reißmann A

Vortrag auf der 49. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 22.-25. September 2011 in Bielefeld. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 3: 293-294

209. Die Bedeutung des Tethered cord als Begleitfehlbildung bei Patienten mit anorektaler Malformation an Hand der deutschen CURE-Net Daten.

Grasshoff-Derr S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Schmidt D, Holland-Cunz S, Märzheuser S, Schwarzer N, Hosie S, Schmiedeke E

Vortrag auf der 49. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 22.-25. September 2011 in Bielefeld. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 3: 294

210. Anorektale Malformationen als Teil der VATER-Assoziation: Kontinenzprognose und Nachsorgebedarf.

Schmiedeke E, Jenetzky E, Bartels E, Schmidt D, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Grasshoff S, Nöker M, Schmitz M, Spsychalski N, Zwink N

Vortrag auf der 49. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 22.-25. September 2011 in Bielefeld. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 3: 295

211. Deutsches Netzwerk für Congenitale Uro-REktale Fehlbildungen (CURE-Net): Erste Auswertungen und Interpretationen postoperativer und genereller Komplikationen bei Patienten mit anorektalen Malformationen.

Schmidt D, Holland-Cunz S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Schmiedeke E, Hosie S, Schwarzer N, Grasshoff S, Märzheuser

Vortrag auf der 49. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie vom 22.-25. September 2011 in Bielefeld. Monatsschrift Kinderheilkunde Supplement 3: 295

212. "File folder of medical reports" – Include your patient in your information, you both will benefit from it.

Schwarzer N., Lemli A.

18th International Pediatric Colorectal Club Meeting, Ankara, Türkei, 12.06.11

213. Which anorectal atresia-patient should be considered a VATER/VACTERL case? An appeal for the exact definition of a common association.

Schmiedeke E, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Schmidt D, Hosie S, Weih S, Holland-Cunz S, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Spsychalsk N
Vortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

214. Medical predictors of psychological anxieties in VATER patients.

Noeker M, Schmitz M, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Schmidt D, Schmiedeke E
Vortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

215. German network for congenital uro-rectal malformations (CURE-net): first evaluation and interpretation of postoperative urological complications in anorectal malformation.

Märzheuser S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Schmidt D
Vortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

216. German network for congenital uro-rectal malformations (CURE-net): outcome in VATER patients according to the Krickenbeck criteria.

Schmiedeke E, Zwink N, Jenetzky E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Noeker M, Schmitz M, Spsychalski N, Reutter H
Kurzvortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

217. German network for congenital uro-rectal malformations (CURE-net): Tethered cord in patients with anorectal malformations.

Grasshoff-Derr S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Schmidt D, Holland-Cunz S, Märzheuser S, Schwarzer N, Hosie S, Schmiedeke E
Vortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

218. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis.

Zwink N, CURE-Net consortium, Jenetzky E, Brenner H

Vortrag auf dem 18th International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 10.-12. Juni 2011 in Ankara, Türkei

2010

Artikel

219. p63 (TP73L) a key player in embryonic urogenital development with significant dysregulation in human bladder exstrophy tissue.

Ching BJ, Wittler L, Proske J, Yagnik G, Qi L, Draaken M, **Reutter H**, Gearhart JP, Ludwig M, Boyadjiev SA

Int J Mol Med. 2010 Dec;26(6):861-7. doi: 10.3892/ijmm_00000535

220. Congenitale urorektale Fehlbildungen – BMBF richtet deutschlandweites Netzwerk ein.

Zwink N., Jenetzky E., Schwarzer N., Reutter H.

Deutsche Zeitschrift für Klinische Forschung, 11/12 2010: 36-38

221. Hirschsprung-associated enterocolitis develops independently of NOD2 variants

Lacher M, Fitze G, Helmbrecht J, Schroepf S, Berger M, Lohse P, Koletzko S, Ballauff A, Grote V, Goedeke J, von Schweinitz D, Kappler R

J Pediatr Surg. 2010 Sep;45(9):1826-31. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2010.02.039. PMID: 20850627

222. De novo microduplication at 22q11.21 in a patient with VACTERL association

Schramm C, Draaken M, Bartels E, **Boemers TM,** Aretz S, Brockschmidt FF, Nöthen MM, Ludwig M, **Reutter H**

Eur J Med Genet. 2011 Jan-Feb;54(1):9-13. doi: 10.1016/j.ejmg.2010.09.001. Epub 2010 Sep 16. PMID: 20849991

223. Evidence for linkage of the bladder exstrophy-epispadias complex on chromosome 4q31.21-22 and 19q13.31-41 from a consanguineous Iranian family.

Reutter H, Rüschemdorf F, Mattheisen M, Draaken M, Bartels E, Hübner N, Hoffmann P, Payabvash S, Saar K, Nöthen MM, Kajbafzadeh AM, Ludwig M

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol . 2010 Sep;88(9):757-61. doi: 10.1002/bdra.20701

224. Influence of the pre-operative time in upright sitting position and the needle type on the incidence of post-dural puncture headache (PDPH) in patients receiving a spinal saddle block for anorectal surgery.
Schmittner MD, Urban N, Janke A, Weiss C, **Bussen DG**, Burmeister MA, Beck GC. Int J Colorectal Dis. 2011 Jan;26(1):97-102. doi: 10.1007/s00384-010-1012-8. Epub 2010 Jul 22
225. Microduplications at 22q11.21 are associated with non-syndromic classic bladder exstrophy.
Draaken M, **Reutter H**, Schramm C, Bartels E, **Boemers TM**, **Ebert AK**, **Rösch W**, Schröder A, Stein R, Moebus S, Stienen D, Hoffmann P, Nöthen MM, Ludwig M Eur J Med Genet. 2010 Mar-Apr;53(2):55-60. doi: 10.1016/j.ejmg.2009.12.005. Epub 2010 Jan 10. PMID: 20060941
226. Comorbidity and psychosocial need in children and adolescents with anorectal malformations.
Schmidt D, **Märzheuser S**, **Jenetzky E**, Lenz K, Lehmkuhl U, Mau H, Winter S Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr. 2010;59(1):38-51. doi: 10.13109/prkk.2010.59.1.38
227. Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations.
Wijers CH, de Blaauw I, Marcelis CL et al Pediatr Surg Int. 2010;26(11):1093-1099. doi:10.1007/s00383-010-2688-0
228. Die psychische Komponente anorektaler Fehlbildungen.
Jenetzky E, Lehmkuhl U
Editorial zum Themenheft "Anorektale Fehlbildungen" 1/2010 der Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie 2010; 59: 1-4
229. Wie kann Selbsthilfe Patienten mit anorektalen Fehlbildungen und ihre Familien unterstützen? Psychosoziale Hilfsangebote von SoMA e.V [How could self help support patients and families with anorectal malformations?-- Psychosocial help offers of SoMA eV].
Schwarzer N
Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr. 2010;59(1):5-21. doi:10.13109/prkk.2010.59.1.5

Vortrag

230. Nationales Register für kongenitale uro-rektale Fehlbildungen (CURE-Net).

Jenetzky E, Reutter H

Postervortrag auf der 48. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie am 16-19. September 2010 in Potsdam/Babelsberg

231. Aufbau eines nationalen Registers für kongenitale uro-rektale Fehlbildungen (CURE-Net) – Neue Chancen in der Erforschung zweier seltener Erkrankungen.

Zwink N, CURE-Net Consortium, Brenner H, Jenetzky E

Poster auf der 55. Jahrestagung der GMDS vom 05. bis 09. September 2010 in Mannheim

232. Congenital anorectal malformations: genetic and environmental risk factors.

Wijers L, de Blaauw I, Marcelis C, Midrio P, Gamba PG, Clementi M, **Reutter H, Jenetzky E**, Crétolle C, Sarnacki S, Knoers N, Roeleveld N, Wijnen R, van Rooij I (Nijmegen, The Netherlands - Padova, Italy - Bonn, Germany - Heidelberg, Germany - Paris, France)

Vortrag auf dem 17th International Paediatric Colorectal Club Meeting from 17th-19th July 2010 in Padova, Italy

233. Nationales Register für kongenitale uro-rektale Fehlbildungen (CURE-Net).

Jenetzky E, Zwink N, Brenner H, Reutter H

Postervortrag auf der 36. Jahrestagung der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) vom 17. bis 19. Juni 2010 in Saarbrücken, Deutschland. Veröffentlicht in Klinische Pädiatrie 222 (Suppl. 1): S73-S75

234. Holistic ambulant follow-up for patients with ARM- pilot project of SoMA e.V.

Schwarzer N., Lemli A

17th International Pediatric Colorectal Club Meeting, Padua, Italien, 18.07.10

235. Systematische Erforschung der Ursachen sowie operativen und psychosozialen Langzeitergebnisse uro-rektaler Fehlbildungen.

Schmiedeke E, Reutter H, Jenetzky E, Schwarzer N, Grasshoff S, Hosie S, Holland-Cunz S, Reifferscheid P, Märzheuser S

Vortrag auf dem Kongress Neonatalchirurgie am 13. Februar 2010 im Altonaer Kinderkrankenhaus in Hamburg, Deutschland. Veröffentlicht in Z Geburtshilfe Neonatol 2010, 214: V2

236. Leben mit einer anorektalen Fehlbildung - Maximilian und die SoMA

Lemli A

Kongress Neonatalchirurgie – Interdisziplinäre Darstellung von Krankheitsbildern der Neugeborenenperiode, Hamburg, 12. - 13. Februar 2010

2009

Artikel

237. The exstrophy-epispadias complex

Anne-Karoline Ebert, Heiko Reutter, Michael Ludwig, Wolfgang H Rösch

Orphanet J Rare Dis. 2009 Oct 30;4:23. doi: 10.1186/1750-1172-4-23

238. Long-term follow-up of male patients after reconstruction of the bladder-exstrophy-epispadias complex: psychosocial status, continence, renal and genital function.

Ebert AK, Schott G, Bals-Pratsch M, Seifert B, Rösch WH

J Pediatr Urol. 2010 Feb;6(1):6-10. doi: 10.1016/j.jpuro.2009.06.002. Epub 2009 Jul 10. PMID: 19596609

239. Pelvic-floor imaging using three-dimensional ultrasonography and magnetic resonance imaging in the long term follow-up of the bladder-exstrophy-epispadias complex.

Ebert AK, Falkert A, Brandl R, Hirschfelder H, Koller M, Rösch WH

BJU Int. 2010 Jan;105(2):248-53. doi: 10.1111/j.1464-410X.2009.08736.x. Epub 2009 Jul 6

240. Biometry of the pubovisceral muscle and levator hiatus assessed by three-dimensional ultrasound in females with bladder exstrophy-epispadias complex after functional reconstruction.

Ebert AK, Falkert A, Germer U, Rösch WH

Ultrasound Obstet Gynecol. 2009 Jul;34(1):98-103. doi: 10.1002/uog.6429

241. **Bladder exstrophy-epispadias complex.**

Ludwig M, Ching B, **Reutter H**, Boyadjiev SA

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2009 Jun;85(6):509-22. doi: 10.1002/bdra.20557

242. **Practicability and patients' subjective experiences of low-dose spinal anaesthesia using hyperbaric bupivacaine for transanal surgery.**

Schmittner MD, Janke A, Weiss C, Beck GC, **Bussen DG**

Int J Colorectal Dis . 2009 Jul;24(7):827-36. doi: 10.1007/s00384-009-0681-7. Epub 2009 Mar 13

243. **Transanal pull-through procedure for Hirschsprung's disease: a 5-year experience.**

Jester I, Holland-Cunz S, Loff S, **Hosie S**, Reinshagen K, Wirth H, Ali M, Waag KL

Eur J Pediatr Surg. 2009 Apr;19(2):68-71. doi: 10.1055/s-2008-1039052. Epub 2009 Feb 17

244. **Genome-wide linkage scan for bladder exstrophy-epispadias complex.**

Ludwig M, Rüschemdorf F, Saar K, Hübner N, Siekmann L, Boyadjiev SA, **Reutter H**

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2009 Feb;85(2):174-8. doi:

10.1002/bdra.20512. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol . 2009 Feb;85(2):174-8. doi: 10.1002/bdra.20512

245. **Improvement of continence with reoperation in selected patients after surgery for anorectal malformation.**

Ardelean MA, Bauer J, Schimke C, **Ludwikowski B**, Schimpl G

Dis Colon Rectum. 2009 Jan;52(1):112-8. doi: 10.1007/DCR.0b013e3181972333

246. **Prospective evaluation of comorbidity and psychosocial need in children and adolescents with anorectal malformations. Part 2: evaluation of psychosocial need.**

Winter S, **Schmidt D**, Lenz K, Lehmkuhl U, **Jenetzky E**, Mau H, **Märzheuser S**.

Pediatr Surg Int. 2009; 25(10): 895-900

Vortrag

247. **German network for uro-rectal malformations (CURE-NET).**

Jenetzky E, Reutter H, CURE-Net Consortium

Vortrag Nr. 41 auf dem 16. International Paediatric Colorectal Club Meeting vom 15-16. Juni 2009 in Graz, Österreich

2008

Artikel

248. Possible association of Down syndrome and exstrophy-epispadias complex: report of two new cases and review of the literature.

Reutter H, Bökenkamp A, **Ebert AK**, **Rösch W**, **Boemers TM**, Nöthen MM, Ludwig M
Eur J Pediatr . 2009 Jul;168(7):881-3. doi: 10.1007/s00431-008-0852-5. Epub 2008 Oct 16

249. Multidisciplinary behavioural treatment of fecal incontinence and constipation after correction of anorectal malformation.

Schmiedeke E, Busch M, Stamatopoulos E, Lorenz C
World J Pediatr. 2008 Aug;4(3):206-10. doi: 10.1007/s12519-008-0038-2

250. Genital and reproductive function in males after functional reconstruction of the exstrophy-epispadias complex--long-term results.

Ebert AK, Bals-Pratsch M, Seifert B, **Reutter H**, **Rösch WH**
Urology. 2008 Sep;72(3):566-9; discussion 569-70. doi: 10.1016/j.urology.2007.11.166. Epub 2008 Jun 30

251. Investigation of FGF10 as a candidate gene in patients with anorectal malformations and exstrophy of the cloaca.

Krüger V, Khoshvaghti M, **Reutter H**, Vogt H, **Boemers TM**, Ludwig M
Pediatr Surg Int. 2008 Aug;24(8):893-7. doi: 10.1007/s00383-008-2193-x. Epub 2008 Jun 28. PMID: 18587586

252. Successful assisted reproduction in adult males with bladder exstrophy-epispadias complex.

Gambhir L, **Reutter H**, Ludwig M
Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2008 Aug;139(2):259-60. doi: 10.1016/j.ejogrb.2007.04.012. Epub 2007 Jun 1

253. Nicht allein mit einer seltenen Erkrankung – Die Bedeutung von Selbsthilfe am Beispiel anorektaler Fehlbildungen

Jenetzky E., **Schwarzer N.**
Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, 2008; 51:529–538; DOI 10.1007/s00103-008-0525-6; online publiziert: 25. April 2008, Springer Medizin Verlag 2008

Vortrag

254. Erfahrungen mit Kontinenz unterstützenden Maßnahmen aus Sicht der Selbsthilfegruppe SoMA e.V.

Schwarzer N., Jenetzky E.

20. Kongress 2008 der Deutschen Kontinenzgesellschaft, Leipzig, 7. - 8. November 2008

255. Comparison between the German and Italian parents and patients organizations on the satisfaction perceived of the follow up received

Schwarzer N., Jenetzky E., Aminoff D., Grano C

15th International Pediatric Colorectal Club Meeting, Salamanca, Spanien, 29.06. - 01.07.2008

256. Experiences from a nurse born with anorectal malformation

Schreyer, F.

15th International Pediatric Colorectal Club Meeting, Salamanca, Spanien, 29.06. - 01.07.2008

257. Nachsorgeoptionen bei Anorektalfehlbildungen - Was kann die Selbsthilfe leisten? „lebenslang und liebenswert“

Schwarzer N., Jenetzky E.

Symposium Kinderchirurgie

2007

Artikel

258. Development of treatment for extrophy-epispadias in Germany.

Rösch WH, Ebert AK

Urologe A. 2007 Dec;46(12):1691-6. doi: 10.1007/s00120-007-1573-5

259. Concordance analyses of twins with bladder exstrophy-epispadias complex suggest genetic etiology.

Reutter H, Qi L, Gearhart JP, Boemers T, Ebert AK, Rösch W, Ludwig M, Boyadjiev

Am J Med Genet A. 2007 Nov 15;143A(22):2751-6. doi: 10.1002/ajmg.a.31975

260. Epithelial and muscular regionalization of the human developing anorectum.
Fritsch H, Aigner F, **Ludwikowski B**, Reinstadler-Zankl S, Illig R, Urbas D, Schwarzer C, Longato S. *Anat Rec (Hoboken)*. 2007 Nov;290(11):1449-58. doi: 10.1002/ar.20589
261. Characteristic changes in the pattern of distribution of muscarinic receptors in the exstrophic bladder wall.
Rösch WH, Hagemann M, Hanisch I, Neuhuber WL
Urologe A. 2007 Sep;46(9):1044-7. doi: 10.1007/s00120-007-1405-7
262. Genome-wide analysis for micro-aberrations in familial exstrophy of the bladder using array-based comparative genomic hybridization.
Reutter H, Hoischen A, Ludwig M, Stein R, Radlwimmer B, Engels H, Wolffenbuttel KP, Weber RG
BJU Int . 2007 Sep;100(3):646-50. doi: 10.1111/j.1464-410X.2007.07086.x
263. Prevalence estimation of anorectal malformations using German diagnosis related groups system
Jenetzky
Pediatr Surg Int; Publisher: Springer, 2007

Vortrag

264. ARM incidence estimation using economic data sets
Jenetzky E.
14th International Meeting of the Pediatric Colorectal Club – York, GB, 14-16.07.07
265. Am I different? – A booklet on anorectal malformations and sexuality for adolescents
Schwarzer N., Jenetzky E.
14th International Meeting of the Pediatric Colorectal Club – York, GB, 14-16.07.07

2006

Artikel

266. Family-based association study of the MTHFR polymorphism C677T in the bladder-exstrophy-epispadias-complex.
Reutter H, Becker T, Ludwig M, Schäfer N, Detlefsen B, Beaudoin S, Fisch M, **Ebert AK**, **Rösch W**, Nöthen MM, **Boemers TM**, Betz RC.
Am J Med Genet A. 2006 Nov 15;140(22):2506-9. doi: 10.1002/ajmg.a.31484
267. Bladder exstrophy and Epstein type congenital macrothrombocytopenia: evidence for a common cause?
Utsch B, DiFeo A, Kujat A, Karle S, Schuster V, Lenk H, Jacobs U, Müller M, Dötsch J, Rascher W, **Reutter H**, Martignetti JA, Ludwig M, Tröbs RB
Am J Med Genet A . 2006 Oct 15;140(20):2251-3. doi: 10.1002/ajmg.a.31454
268. [Bladder exstrophy--epispadias complex. New goals--new ways?].
Rösch WH, **Ebert A**, Schott G
Urologe A. 2006 Sep;45 Suppl 4:219-24. doi: 10.1007/s00120-006-1186-4
269. MTHFR 677 TT genotype in a mother and her child with Down syndrome, atrioventricular canal and exstrophy of the bladder: implications of a mutual genetic risk factor?
Reutter H, Betz RC, Ludwig M, **Boemers TM**
Eur J Pediatr. 2006 Aug;165(8):566-8. doi: 10.1007/s00431-006-0116-1. Epub 2006 Apr 7. PMID: 16602006
270. Dynamic magnetic resonance imaging of the pelvic floor in children and adolescents with vesical and anorectal malformations.
Boemers TM, **Ludwikowski B**, Forstner R, Schimke C, Ardelean MA
J Pediatr Surg. 2006 Jul;41(7):1267-71. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2006.03.006. PMID: 16818061
271. Gender-associated differences in the psychosocial and developmental outcome in patients affected with the bladder exstrophy-epispadias complex.
Lee C, **Reutter HM**, Grässer MF, Fisch M, Noeker M
BJU Int. 2006 Feb;97(2):349-53. doi: 10.1111/j.1464-410X.2005.05910.x

272. Bladder exstrophy-epispadias complex: Investigation of suppressor of variegation, enhancer of zeste and Trithorax (SET) as a candidate gene in a large cohort of patients

Reutter H, Thauvin-Robinet C, **Boemers TM**, **Rösch WH**, Ludwig M

Scand J Urol Nephrol. 2006;40(3):221-4. doi: 10.1080/00365590600621204. PMID: 16809264

273. Anorectal Malformation: Aftercare and impact from the perspective of the family, Anorectal Malformations in Children – Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up

Jenetzky E., **Schwarzer N.**

459-469; Publisher: Springer, 2006; Editors: Holschneider A & Hutson J

2005

Artikel

274. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations

Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, Davies M, Georgeson K, Grosfeld J, Gupta D, Iwai N, Kluth D, Martucciello G, Moore S, Rintala R, Smith ED, Sripathi DV, Stephens D, Sen S, Ure B, **Grasshoff S**, **Boemers T**, Murphy F, Söylet Y, Dübbers M, Kunst M

J Pediatr Surg. 2005 Oct;40(10):1521-6. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002. PMID: 16226976

275. Colpo-wrap: a new continence procedure.

Boemers TM, Schimke CM

BJU Int. 2005 May;95(7):1063-4. doi: 10.1111/j.1464-410X.2005.05467.x

276. Rotundum psoas hitch: a new method for colpohysteropexy in girls with bladder exstrophy.

Boemers TM, Schimke CM, **Ludwikowski B**, Ardelean MA

J Pediatr Urol. 2005 Oct;1(5):337-41. doi: 10.1016/j.jpuro.2005.02.004. Epub 2005 Apr 7. PMID: 18947565

277. Evaluation of urinary and faecal continent stomas.

Boemers T, Schimke C, Ardelean M, **Ludwikowski B**

J Pediatr Urol . 2005 Apr;1(2):85-8. doi: 10.1016/j.jpuro.2004.12.001

278. The combination of Hirschsprung's disease and achalasia.

Kohler S, Fitze G, **Hosie S**, Wessel L, Holland-Cunz S

J Pediatr Surg. 2005 Feb;40(2):E28-30. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2004.10.008

Vortrag

279. Folgen der Diagnose "Kloakale Fehlbildung" aus Elternsicht

Schwarzer N., Jenetzky E., von Stralendorff L.

43. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie – Bremen, 29.9.-2.10.05

280. Aftercare of Anorectal Malformations – Methods and Patient Contentment.

Schwarzer N.

XIIth International Meeting of the Pediatric Colorectal Club - Dublin, Irland, 10.-11.07.05

281. Aftercare of Anorectal Malformations – Methods and Patient Contentment.

Schwarzer N., Jenetzky E., Aminoff D., Castillo D.

Post Krickenbeck Symposium – Malformation of the Lower Intestinal Tract in Children – Köln, 21.05.05

282. Anorectal malformation and impact on family.

Jenetzky E., von Stralendorff L., **Schwarzer N.**

Post Krickenbeck Symposium – Malformation of the Lower Intestinal Tract in Children – Köln, 21.05.05

2003

Artikel

283. Zusammenfassung des 10. Internationalen Treffens des Paediatric Colorectal Surgery Club

Jenetzky E.

– 14.-15.07.03., SoMA Aktiv 2003, 8: 50-57

284. Seven new cases of familial isolated bladder exstrophy and epispadias complex (BEEC) and review of the literature

Reutter H, Shapiro E, Gruen JR.

Am J Med Genet A. 2003 Jul 15;120A(2):215-21. doi: 10.1002/ajmg.a.20057

285. Rare variations in exstrophy-epispadias complex.

Rösch WH, Wiessmüller J, Leidl T, Schott G.

Urologe A. 2003 Mar;42(3):387-9. doi: 10.1007/s00120-002-0232-0

Vortrag

286. Some Results of the 2002 SoMA Survey.

Jenetzky E., Schwarzer N., Jürgens B., Castillo D.

Xth International Meeting of the Paediatric Colorectal Club – Cascais, Portugal, 14.-15. Juli 2003

2002

Artikel

287. The role of transanal endorectal pull-through in the treatment of Hirschsprung's disease - a multicenter experience.

Höllwarth ME, Rivosecchi M, Schleef J, **Deluggi S**, Fasching G, Ceriati E, Ciprandi G, DePeppo F

Pediatr Surg Int. 2002 Sep;18(5-6):344-8. doi: 10.1007/s00383-002-0747-x. Epub 2002 Jul 10. PMID: 12415352 Clinical Trial

2001

Artikel

288. A rare complex bladder exstrophy variant.

Rösch WH, Neuhuber WL,

BJU Int. 2001 Jan;87(1):127. doi: 10.1046/j.1464-410x.2001.00025.x

2000

Artikel

289. Management of failed bladder exstrophy closure in adolescence and adulthood.

Ebert A, Schott G, Hirschfelder H, Rösch WH

Urologe A. 2003 Feb;42(2):263-8. doi: 10.1007/s00120-002-0212-4

Zum Thema anorektale Fehlbildungen erschienen folgende Veröffentlichungen von Vorstandsmitgliedern von SoMA sowie Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirats der SoMA in der Fachzeitschrift

Kinderärztliche Praxis, 78. Jahrgang, Ausgabe 2, März 2007, Kirchheim Verlag, ISSN 1432-3605,

Schwerpunktthema: Analtresie und Lebensbewältigung

- Anorektale Malformationen: Formen, Diagnostik, chirurgische Erstbehandlung (P. Reifferscheid) (S. 72-79)
- Anorektale Malformationen: Operative Behandlung, Komplikationen, Nachsorge und Ergebnisse (P. Reifferscheid) (S. 80-85)
- Förderbedarf bei anorektaler Fehlbildung (E. Jenetzky, N. Schwarzer, B. Jürgens, D. Castillo) (S. 68-71)
- Herausforderung: Soziale Kontinenz – Methoden zur Nachsorge von ARM – Konzept Bowel Management (N. Bachmeier) (S. 90-93)
- Leben mit anorektaler Fehlbildung: Belastungen und Bewältigung (J. Berglein) (S. 109-114)
- Nachsorge von Kindern mit anorektalen Fehlbildungen – eine Herausforderung (E. Jenetzky, E. Schmidecke, C. Jung, N. Schwarzer) (S. 86-88)
- OP erfolgreich – und was dann? Anorektale Fehlbildungen aus Patientenperspektive (S. 104-107)
- Sozialrechtliche Aspekte: Wann kann Pflegegeld beantragt werden? – Wann kann ein Behindertenausweis beantragt werden? (S. Detering) (S. 94-98 u. S. 101-103)

Zum Thema anorektale Fehlbildungen erschienen folgende Veröffentlichungen von Vorstandsmitgliedern von SoMA sowie Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirats der SoMA in der Fachzeitschrift

Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie, 59. Jahrgang, Ausgabe 1, Januar 2010,

Verlag Vandenhoeck & Ruprecht, ISSN 0032-7034

- Die psychische Komponente anorektaler Fehlbildungen (E. Jenetzky, U. Lehmkuhl) (Editorial S. 1-4)
- Psychiatrische Komorbidität und psychosozialer Betreuungsbedarf bei Kindern und Jugendlichen mit anorektalen Malformationen (D. Schmidt, S. Märzheuser, E. Jenetzky, S. Winter et al.) (S. 38-51)
- Wie kann Selbsthilfe Patienten mit anorektalen Fehlbildungen und ihre Familien unterstützen? Psychosoziale Hilfsangebote von SoMA e.V. (N. Schwarzer) (S. 5-21)
- Anorektale Fehlbildung: Von der Schwierigkeit, darüber zu reden – Ergebnisse einer qualitativen Studie (J. Berglein) (S. 22-37)