

## Peer reviewed original articles

1. Gramer G, Haege G, Fang-Hoffmann J, Hoffmann GF, Bartram CR, Hinderhofer K, Burgard P, Lindner M. Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency: Evaluation of Genotype-Phenotype Correlation in Patients Detected by Newborn Screening  
JIMD Rep. 2015; 23:101-12
2. Odenwald B, Nennstiel-Ratzel U, Dörr HG, Schmidt H, Wildner M, Bonfig W. Children with classic congenital adrenal hyperplasia experience salt loss and hypoglycemia: Evaluation of adrenal crises during the first six years of life.  
Eur J Endocrinol. 2015; EJE-15-0775. [Epub ahead of print]
3. Odenwald B, Dörr HG, Bonfig W, Schmidt H, Fingerhut R, Wildner M, Nennstiel-Ratzel U. Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase-Deficiency: 13 Years of Neonatal Screening and Follow-up in Bavaria.  
Klin Padiatr. 2015; 227(5):278-283
4. Dörr HG, Odenwald B, Nennstiel-Ratzel U. Early Diagnosis of Children with Classic Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency by Newborn Screening.  
Int. J. Neonatal Scree. 2015; 1(1), 36-44
5. Röschinger W, Sonnenschein S, Schuhmann E, Nennstiel-Ratzel U, Roscher AA, Olgemöller B. Neue Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening: Empfehlungen aus einem Pilotprojekt  
Monatsschrift Kinderheilkunde 2015; 2: 142-149
6. Nennstiel-Ratzel U, Lüders A, Blankenstein O. Neugeborenencreening: ein Paradebeispiel für effektive Sekundärprävention  
Bundesgesundheitsblatt 2015; 58: 139-145
7. Janzen N, Terhardt M, Sander S, Demirkol M, Gökçay G, Peter M, Lücke T, Sander J, Das AM. Towards newborn screening for ornithine transcarbamylase deficiency: Fast non chromatographic orotic acid quantification from dried blood spots by tandem mass spectrometry.  
Clin. Chim. Acta. 2014; 430, 28-32
8. Nennstiel-Ratzel U, Lüders A, Odenwald B, Mohnike K, Liebl B. Neugeborenen-screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen in Deutschland.  
gynäkol. prax. 2014; 38: 51-58
9. Baertling F, Mayatepek E, Thimm E, Schlune A, Kovacevic A, Distelmaier F, Salomons GS, Meissner T. Malonic aciduria: long-term follow-up of new patients detected by newborn screening.  
Eur J Pediatr. 2014

10. Frömmel C, Brose Am, Klein J, Blankenstein O, Lobitz S. Biomed. Newborn screening for sickle cell disease: technical and legal aspects of a German pilot study with 38,220 participants. Res Int. 2014; 2014:695828. doi: 10.1155/2014/695828  
Epub 2014
11. Brockow I, Praetorius M, Neumann K, Zehnhoff-Dinessen A, Mohnike K, Matulat P, Rohlf K, Lang-Roth R, Gross M, Duphorn E, Meuret S, Seidel A, Schönfeld R, Schönweiler R, Dienlin S, Rissmann A, Friedrich I, Lehnert B, Nennstiel-Ratzel U. VDHZ: Universal newborn hearing screening : Definition of uniform parameters by the Association of German Hearing Screening Centers as a requirement for nationwide evaluation with valid results. HNO 2014; 62(3):165-70
12. Hoffmann GF, Lindner M, Loeber JG. 50 years of newborn screening. J Inherit Metab Dis. 2014; 37(2):163-4. doi: 10.1007/s10545-014-9688-5
13. Lobitz S, Frömmel C, Brose A, Klein J, Blankenstein O.: Incidence of sickle cell disease in an unselected cohort of neonates born in Berlin, Germany. Eur J Hum Genet. 2014; 22(8):1051-3
14. Blankenstein O. Hydrocortisone replacement in disorders of sex development. Endocr Dev. 2014; 27:160-71
15. Cloppenborg T, Janzen N, Wagner HJ, Steuerwald U, Peter M, Das AM. Application of a second-tier newborn screening assay for C5 isoforms. JIMD Reports. 2013; 13, 23-26
16. Janzen N, Steuerwald U, Sander S, Terhardt M, Peter M, Sander J. UPLC-MS/MS analysis of C5-acylcarnitines in dried blood spots. Clin. Chim. Acta. 2013; 421, 41-45
17. Nennstiel-Ratzel U, Lüders A, Odenwald B, Mohnike K, Liebl B.: Neugeborenen-screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen in Deutschland. tägl.prax. 2013; 54: 771-778
18. Hoehn T, Lukacs Z, Stehn M, Mayatepek E, Philavanh K, Bounnack S.: Establishment of the first newborn screening program in the People's Democratic Republic of Laos. J Trop Pediatr. 2013; 59(2):95-9
19. Janzen N, Riepe FG, Peter M, Sander S, Steuerwald U, Korsch E, Krull F, Müller HL, Heger S, Brack C, Sander J. Neonatal screening: Identification of children with 11 $\beta$ -hydroxylase deficiency by second-tier testing. Horm Res. Paediatr. 2012; 77, 195-199
20. Langer A, Brockow I, Nennstiel-Ratzel U, Menn P. The cost-effectiveness of tracking newborns with bilateral hearing impairment in Bavaria: a decision-analytic model. BMC Health Serv Res. 2012; 12:418

21. Richter-Rodier M, Lange AE, Hinken B, Hofmann M, Stenger RD, Hoffmann W, Fusch C, Haas JP. Ultrasound screening strategies for the diagnosis of congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Ultraschall Med.* 2012; 33(7):E333-8
22. Grünert S, Müllerleile S, De Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, Meissner T, Lindner M. Et al: 2012. Propionic acidemia: neonatal versus selective metabolic screening. *J Inherit Metab Dis* 2012; 35: 41-49
23. Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haege G, Rigter T, Weinreich SS, Loeber JG, Taruscio D, Vittozzi L, Cornel MC, Hoffmann GF. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 – From screening laboratory result. *J Inherit Metab Dis* 2012; 35: 60-11
24. Steuerwald U, Schroeder C, Holtkamp U, Peter M, Sander J. Fallgruben beim Neugeborenen-Screening. *Pädiatrie Hautnah* 2011; 23, 1-4
25. Janzen N, Sander S, Terhardt M, Steuerwald U, Peter M, Das AM, Sander J. Rapid steroid hormone quantification for congenital adrenal hyperplasia (CAH) in dried blood spots using UPLC liquid chromatography-tandem mass spectrometry. *Steroids* 2011; 76 1437-1442
26. Brockow I, Kummer P, Liebl B, Nennstiel-Ratzel U. Universelles Neugeborenen-Hörscreening (UNHS) – Ist eine erfolgreiche Umsetzung flächendeckend möglich? *Das Gesundheitswesen* 2011; 73: 477-482
27. Nennstiel-Ratzel U, Hoffmann GF, Lindner M. Neugeborenencreening auf Stoffwechsel- und Hormonstörungen Herausforderungen in Klinik und Praxis *Monatsschr Kinderheilkd* 2011; 159:814–820
28. Lüders A, Ceglarek U, Nennstiel-Ratzel U. Register der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenencreening Ergebnisse des Jahres 2008 und Relevanz für Kinderärzte *KJM* 2011; 11: 252-254
29. Lindner M, Gramer G, Haege G, Fang-Hoffmann J, Schwab KO, Tacke U, Trefz FK, Mengel E, Wendel U, Leichsenring M, Burgard P, Hoffmann GF.: Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases--report of 10 years from South-West Germany. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 20, 44
30. McHugh DM, Cameron CA, Abdenur JE, Lindner M, et al. Clinical validation of cut-off target ranges in newborn screening of metabolic disorders by tandem mass spectrometry: a worldwide collaborative project. *Genetics in Medicine* 2011; 13: 230-254

31. Janzen N, Sander S, Terhardt M, Das AM, Sass JO, Kraetzner R, Rosevich H, Peter M, Sander J. Rapid quantification of conjugated and unconjugated bile acids and C27 precursors in dried blood spots and small volumes of serum. *J Lipid Res* 51 2010; 1591-1598
32. Nennstiel-Ratzel U, Lüders A, Blankenstein O, Ensenauer R, Lindner M, Schulze A. Neugeborenencreening auf metabolische und endokrine Störungen: Wie wahrscheinlich ist eine Erkrankung bei auffälligem Befund? *Grundlage für die Aufklärung nach dem Gendiagnostikgesetz* Monatsschr Kinderheilkd 2010; 158 Suppl.1: S. 36-37
33. Nennstiel-Ratzel U, Lüders A, Blankenstein O, Starke I, Stopsack M, Fingerhut R, Klein J, Lindner M, Müller C, Peter M, Rauterberg E, Stehn M, Schultis W, Fusch C, Schulze A, Ceglarek U. Neugeborenencreening. *Kinder- und Jugendmedizin* 2009; 9, 88-92
34. Nennstiel-Ratzel U, et al. Neugeborenencreening Qualität des Neugeborenencreenings in Deutschland nach Inkrafttreten der geänderten Kinderrichtlinie (Screeningrichtlinie) im Jahr 2005 *KJM* 2009; 9 : 88-92
35. Lukacs Z. Neugeborenencreening in Deutschland, Österreich und der Schweiz *Monatsschr Kinderheilkd.* 2009; 157:1209-1214
36. Zabransky S. Neugeborenencreening auf Endokrinopathien. *Monatsschr Kinderheilkd.* 2009; 157:1215-1221
37. Peter M, Janzen N, Sander S, Korsch E, Riepe FG, Sander J. A case of 11 $\beta$ -hydroxylase deficiency detected in a newborn screening program by second-tier LC-MS/MS. *Horm Res* 2008; 69, 253-256
38. Sander J, Kattner E, Christoph J, Peter M. Newborn metabolic screening. Requirement to improve preanalytical conditions. *Z Geburtshilfe Neonatol* 2008; 212, 1-4
39. Holtkamp U, Klein J, Sander J, Peter M, Janzen N, Steuerwald U, Blankenstein O. EDTA in dried blood spots leads to false results in neonatal endocrinologic screening. *Clin Chem* 2008; 54, 602-605
40. Illsinger S, Lücke T, Peter M, Ruiters JPN, Wanders RJA, Deschauer M, Handig I, Wuyts W, Das AM. Carnitine-Palmitoyltransferase 2 Deficiency: Novel mutation and relevance of newborn screening. *Am J Med Genet* 2008; 146, 2925-2928
41. Nennstiel-Ratzel U, Fusch C, Liebl B. Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen *Prävention* 2008; 117-120

42. Nennstiel-Ratzel U, Brockow I, Wildner M, von Kries R, Strutz J. Hörscreening bei Neugeborenen Modellprojekt in der Oberpfalz und Oberfranken. *päd Praxis* 72/Heft4 2008; 587-94
43. Lindner M, Ho S, Kölker S, Abdoh G, Hoffmann GF, Burgard P. Newborn screening for methylmalonic acidurias--optimization by statistical parameter combination. *J Inherit Metab Dis* 2008; 31:379-85
44. Janzen N, Peter M, Sander S, Steuerwald U, Terhardt M, Holtkamp U, Sander J. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: additional steroid profile using liquid chromatography-tandem mass spectrometry. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92, 2581-2589
45. Janzen N, Sander S, Terhardt M, Peter M, Sander J. Fast and direct quantification of adrenal steroids by tandem mass spectrometry in serum and dried blood spots. *J Chromatogr B Analyt Technol Biomed Life Sci* 2007; 861,117-122
46. Lindner M, Abdoh G, Fang-Hoffmann J, Shabeck N, Al-Sayrafi M, Al-Janahi M, Ho S, Abdelrahman MO, Ben-Omran T, Bener A, Schulze A, Al-Rifai H, Al-Thani G, Hoffmann GF. Implementation of extended neonatal screening and a metabolic unit in the State of Qatar: Developing and optimizing strategies in cooperation with the Neonatal Screening Center in Heidelberg. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30: 522-9
47. Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M. Expanded newborn screening in Europe 2007. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30: 439-44
48. Ho S, Lukacs Z, Hoffmann GF, Lindner M, Wetter T. Feature construction can improve diagnostic criteria for high-dimensional metabolic data in newborn screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Clin-Chem* 2007; 53: 1330-7
49. Sander J, Janzen N, Peter M, Sander S, Steuerwald U, Holtkamp U, Schwahn B, Mayatepek E, Trefz FK, Das AM. Newborn screening for hepatorenal tyrosinemia: Tandem mass spectrometric Quantification of succinylacetone. *Clin Chem* 2007; 52, 482-487
50. Lindner M, Ho S, Fang-Hoffmann J, Hoffmann GF, Kölker S. Neonatal screening for glutaric aciduria type I: Strategies to proceed. *J Inherit Metab Dis* 2006; 29:378-382
51. Sander J, Janzen N, Peter M, Sander S, Steuerwald U, Holtkamp U, Schwahn B, Mayatepek E, Trefz FK, Das, AM. Newborn screening for hepatorenal tyrosinemia: Tandem mass spectrometric Quantification of succinylacetone. *Clin Chem.* 52, 482-487 (2006)
52. Sander J, Sander S, Steuerwald U, Janzen N, Peter M, Wanders RJA, Marquardt I, Korenke J, Das AM. Neonatal screening for defects of the mitochondrial trifunctional protein.

- Mol Genet Metab 2005; 85, 108-114
53. Nennstiel-Ratzel U, Arenz S, Maier EM, Knerr I, Baumkötter J, Röschinger W, Liebl B, Hadorn HB, Roscher AA, von Kries R. Reduced incidence of severe metabolic crisis or death in children with medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency homozygous for c.985A>G identified by neonatal screening. *Molecular Genetics and Metabolism* 2005; 85: 157-159
54. Stöckler-Ipsiroglu S, Herle M, Nennstiel-Ratzel U, Wendel U, Burgard P, Plecko B, Ipsiroglu O. Besonderheiten in der Betreuung von Kindern mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen aus Migrantenfamilien *Monatsschr Kinderheilkd* 2005; 153:22-28
55. Maier EM, Liebl B, Röschinger W, Nennstiel-Ratzel U, Fingerhut R, Olgemöller B, Busch U, Krone N, von Kries R, Roscher AA. Population spectrum of ACADM genotypes correlated to biochemical phenotypes in newborn screening for medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Hum. Mutat* 2005; 25:443-452
56. Lindner M, Hoffmann GF. Neugeborenen screening und rationale Diagnostik bei klinischen Problemstellungen. *Kliniker* 2005; 34: 50-54
57. Lindner M, Kölker S, Schulze A, Christensen E, Greenberg CR, Hoffmann GF. J Inherit Neonatal screening for glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Inherit Metab Di* 2004; 27: 851-9
58. Hoffmann GF, von Kries R, Klose D, Lindner M, Schulze A, Muntau AC, Röschinger W, Liebl B, Mayatepek E, Roscher AA. Frequencies of inherited organic acidurias and disorders of mitochondrial fatty acid transport and oxidation in Germany. *Eur J Pediatr* 2004; 163: 76-80
59. Liebl B, Nennstiel-Ratzel U, Roscher A, von Kries R. Data required for the evaluation of newborn screening programmes. *Eur J Pediatr* 2003; 162 Suppl 1:S57-61
60. Nennstiel-Ratzel U, Liebl B, Zapf A. Modellprojekt zur Neuordnung des Neugeborenen-Screening in Bayern. *Das Gesundheitswesen* 2003; 65 Suppl 1:S31-5
61. Schulze A, Lindner M, Kohlmüller D, Olgemöller K, Mayatepek E, Hoffmann GF. Expanded Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism by Electrospray Ionization-Tandem Mass Spectrometry: Results, Outcome, and Implications. *Pediatrics* 2003; 111: 1399 – 1406
62. Liebl B, Nennstiel-Ratzel U, von Kries R, Fingerhut R, Olgemöller B, Zapf A, Roscher AA. Expanded newborn screening in Bavaria: tracking to achieve requested repeat testing. *Prev Med* 2002; 34(2):132-7

63. Liebl B, Nennstiel-Ratzel U, von Kries R, Fingerhut R, Olgemöller B, Zapf A, Roscher AA. Very high compliance in an expanded MS-MS-based newborn screening program despite written parental consent. *Prev Med* 2002; 34(2):127-31
64. Okun JG, Kölker S, Schulze A, Kohlmüller D, Olgemöller K, Lindner M, Hoffmann G, Wanders R, Mayatepek E. A method for quantitative acylcarnitine profiling in human skin fibroblasts using unlabelled palmitic acid: diagnosis of fatty acid oxidation disorders and differentiation between biochemical phenotypes of MCAD deficiency. *Biochim-Biophys Acta* 2002; 10, 1584: 91-8
65. Liebl B, von Kries R, Nennstiel-Ratzel U, Muntau AC, Röschinger W, Olgemöller B, Zapf A, Roscher AA. Überlegungen zu ethisch-rechtlichen Aspekten des Neugeborenen-Screenings. *Neugeborenen-Screening Monatsschr Kinderheilkd* 2001; 149:1326–1335
66. Zschocke J, Schulze A, Lindner M, Fiesel S, Olgemöller K, Hoffmann GF, Penzien J, Rüter JP, Wanders RJ, Mayatepek E. Molecular and functional characterisation of mild MCAD deficiency. *Hum Genet.* 2001; 108: 404-8
67. Lindner M, Schulze A, Zabransky S, Engelhorn K, Hoffmann G. Früherkennung von Stoffwechselerkrankungen - Neue Entwicklungen im Neugeborenen-Screening. *Medizinische Genetik* 4 2001; 342-347