



Stellungnahme und Ergänzungsvorschlag

zum

**Referentenentwurf des Bundesministeriums für Gesundheit
Entwurf eines Gesetzes
zur Stärkung der Gesundheitsversorgung In der Kommune
(Gesundheitsversorgungsstärkungsgesetz – GVSG)**

Die Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen (DIG PKU) e.V. ist die bundesweit aktive Selbsthilfe- und Selbstvertretungsorganisation für Menschen mit Phenylketonurie (PKU) und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen. Der 1975 gegründete gemeinnützige Verein mit seinen derzeit etwa 1700 Hauptmitgliedern vertritt die Interessen und Bedarfe der betroffenen Patientinnen und Patienten sowie ihrer Angehörigen.

Phenylketonurie (PKU, ICD-10: E70.0, E70.1) ist eine seltene erbliche Störung im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin. Unbehandelt führt die Erkrankung zu Entwicklungsverzögerungen und schweren geistigen und körperlichen Behinderungen. Dank der frühzeitigen Diagnose durch das Neugeborenen Screening und einer lebensbegleitende streng eiweißarme Ernährungstherapie bei gleichzeitiger Substitution von Aminosäuren können diese Symptome weitgehend vermieden werden. Seit einigen Jahren stehen eine Kofaktor-Therapie (Tetrahydrobiopterin, BH4) und eine Enzyersatztherapie (Pegvaliase, PEG-PAL) zur Verfügung, auf die jedoch nur eine Minderheit der Patientinnen und Patienten anspricht (BH4) bzw. die in der Umstellung und Anwendung sehr komplex ist (PEG-PAL).



Stellungnahme zum Gesetzentwurf

Wir begrüßen die Zielsetzungen des Gesetzentwurfes. Inhaltlich schließen wir uns den Stellungnahmen unserer Dachorganisationen Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen – BAG SELBSTHILFE e.V. und Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen – ACHSE e.V. an.

Ergänzend dazu schlagen wir eine weitere Änderung des § 116b SGB V vor:

A. Problem und Ziel

Bis in die frühen 1990er Jahre hinein wurde die seltene erbliche Stoffwechselstörung Phenylketonurie (ICD-10: E70.0, E70.1) fälschlicherweise für eine pädiatrische Erkrankung gehalten. Seitdem ist es jedoch wissenschaftlicher Konsens, dass die Patientinnen und Patienten lebenslang behandelt werden müssen, wie es zum Beispiel in den Europäischen Behandlungsleitlinien für jeden Patienten empfohlen wird [1]. So wie Kinder und Jugendliche mit dieser und anderen seltenen erblichen Stoffwechselerkrankungen haben daher auch erwachsene Betroffene einen legitimen Anspruch darauf, dass ihr Versorgungsbedarf gedeckt wird und sie systematisch in spezialisierten Fachzentren betreut werden. Abweichend von allen anderen Erkrankungen und Erkrankungszuständen beschränkt jedoch der § 116b SGB V die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung ohne Angabe von Gründen nach wie vor auf Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen. Diese Einschränkung muss im Sinne des Grundsatzes der generationenübergreifenden Gleichbehandlung aufgehoben werden.

B. Lösung

Die spezialfachärztliche ambulante Versorgung von erwachsenen Menschen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen wie zum Beispiel Phenylketonurie in Deutschland ist unzureichend. Ausgehend von einer Prävalenz von ca. 1:10.000 [2] und basierend auf den Bevölkerungsdaten des Statistischen Bundesamtes [3] leben derzeit ca. 1430 früh diagnostizierte Kinder und Jugendliche bis 18 Jahren sowie ca. 6970 Erwachsene mit dieser Erkrankung in Deutschland. Laut Orphanet wird die Versorgung der Kinder und Jugendlichen durch 49 pädiatrische Einrichtungen gewährleistet, während für Erwachsene nur 15 Einrichtungen gelistet sind [4]. In der Folge werden etliche Patientinnen und Patienten bis ins hohe Erwachsenenalter durch pädiatrische Zentren mit



begrenzten Kapazitäten mitversorgt. Viele Erwachsene werden jedoch beim Übergang von der pädiatrischen zur adulten Versorgung nicht weiter betreut [5].

Die Möglichkeiten des Gesetzgebers, diese Situation zu verbessern sind beschränkt. Eine Beendigung der unbegründeten Einschränkung der Ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung auf Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen ist jedoch ein wichtiges Signal und ein gesetzlicher Auftrag an die Selbstverwaltung im Gesundheitswesen, den Versorgungsanspruch der erwachsenen Patientinnen und Patienten zu erfüllen. Der folgende Ergänzungsvorschlag passt daher zu den im Gesetzentwurf vorgesehenen Änderungen des §116b SGB V.

C. Ergänzungsvorschlag:

Wir schlagen die folgende Ergänzung des Gesetzentwurfs in Artikel 1 (Änderung des Fünften Buches Sozialgesetzbuch) als neue Ordnungszahl 18 vor:

In § 116b Absatz 1 Nummer 2 Buchstabe j werden die Worte „Versorgung von Kindern mit“ gestrichen.

Neue Formulierung:

(1) Die ambulante spezialfachärztliche Versorgung umfasst die Diagnostik und Behandlung komplexer, schwer therapierbarer Krankheiten, die je nach Krankheit eine spezielle Qualifikation, eine inter-disziplinäre Zusammenarbeit und besondere Ausstattungen erfordern. Hierzu gehören nach Maßgabe der Absätze 4 und 5 insbesondere folgende Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen, seltene Erkrankungen und Erkrankungszustände mit entsprechend geringen Fallzahlen sowie hochspezialisierte Leistungen:

(...)

2. seltene Erkrankungen und Erkrankungszustände mit entsprechend geringen Fallzahlen wie

(...)

j) ~~Versorgung von Kindern mit~~ angeborenen Stoffwechselstörungen.

Die weiteren Ordnungszahlen verändern sich entsprechend.

Hiddenhausen, den 29. April 2024



Literatur:

[1] van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefz F, Walter JH, van Spronsen FJ. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Oct 12;12(1):162. doi: 10.1186/s13023-017-0685-2. PMID: 29025426; PMCID: PMC5639803.

[2] [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=611&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Phenylketonurie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheite\(n\)/Krankheitsgruppe=Phenylketonurie&title=Phenylketonurie&search=Disease_Search_Simple#:~:text=Die%20Pr%C3%A4valenz%20der,und%20japanischen%20Populationen.](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=611&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Phenylketonurie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheite(n)/Krankheitsgruppe=Phenylketonurie&title=Phenylketonurie&search=Disease_Search_Simple#:~:text=Die%20Pr%C3%A4valenz%20der,und%20japanischen%20Populationen.)
(Abrufdatum: 12.09.2023)

[3] 15. Koordinierte Bevölkerungsvorausberechnung für Deutschland (Variante 1: Moderate Entwicklung der Geburtenhäufigkeit und Lebenserwartung bei niedrigem Wanderungssaldo (G2L2W1)).

<https://service.destatis.de/bevoelkerungspyramide/index.html#!y=2023&a=18,99&g>
(Abrufdatum: 12.09.2023)

[4] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?lng=DE>
Suchdatum: 12.09.2023

[5] A.C. Muntau, F. Rutsch, C.G.O. Baerwald, P. Freisinger, N. Karabul, F.K. Trefz, Expert Perspective on Gaps in the German Health Infrastructure for Management on PKU Patients ≥ 16 years of Age, Poster presented at: SSIEM Annual Symposium; September 3–6, 2019. Rotterdam, the Netherlands.