

**Stellungnahme der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) in
der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)
zur Behandlung vererbter (angeborener) Stoffwechselstörungen
(Dezember 2004)**

Die Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) in der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) sieht es auf der Basis ihrer wissenschaftlichen und klinischen Erfahrungen als ihre genuine Aufgabe und Verpflichtung an, folgende Stellungnahme abzugeben.

1. Vererbte Stoffwechselstörungen werden zu einem großen Teil im erweiterten Neugeborenencreening entsprechend dem Beschluss der für das Gesundheitswesen zuständigen Ministerinnen und Minister, Senatorinnen und Senatoren der Länder vom 20./21.06.2002 erfasst. Das Spektrum der durchgeführten Untersuchungen und der dazu verwendeten Methoden orientiert sich an den Richtlinien zur Organisation und Durchführung des Neugeborenencreenings auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien in Deutschland, verabschiedet durch die *Interdisziplinäre Screeningkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)* [Monatsschrift Kinderheilkunde 2002, 150:1424–1440]. Der Sinn und Zweck des Neugeborenencreenings besteht in der Früherkennung betroffener Kinder und der zeitgerechten Einleitung notwendiger und ausreichender Behandlungsmaßnahmen.
2. Diese Behandlungsmaßnahmen bestehen in der Mehrzahl in diätetischen und medikamentösen präventiven und kurativen Interventionen, die entsprechend klinischer und wissenschaftlicher Erfahrung geeignet sind, Tod sowie schwerwiegende Krankheitsfolgen zu verhindern und zu lindern. Das Ausmaß der erreichten Behandlungseffekte ist als außergewöhnlich groß anzusehen, sowohl in Hinblick auf die Wirksamkeitsrate bezogen auf den Einzelfall als auch auf die Verhinderung drohender Krankheitsfolgen.
3. Drohende Krankheitsfolgen betreffen in der Mehrzahl das neurometabolische Geschehen, d.h. das Zentralnervensystem, aber auch andere lebenswichtige Organe.
4. In der Regel muss die Behandlung unmittelbar in der Neonatalperiode beginnen und lebenslang durchgeführt werden.
5. Der Begriff der diätetischen Behandlung muss dahingehend verstanden werden, dass die natürliche biologische Lebensumwelt durch eine synthetische Lebensumwelt ersetzt werden muss,

die den alters- und entwicklungsbezogenen Erfordernissen des Organismus anzupassen ist. Die Anforderungen dieser Anpassung sind nur in einem engmaschigen Monitoring durch ein interdisziplinäres Behandlungsteam von Stoffwechselfachleuten und Laborspezialisten mit intensiver ernährungs- und verhaltensmedizinischer Unterstützung erfolgreich zu bewältigen.

6. Das Diätkonzept in diesen Behandlungsformen darf keinesfalls mit dem konventionellen Diätbegriff – z.B. dem im Rahmen einer Gewichtsreduktion – gleichgesetzt werden, da es sich hierbei nicht um eine Reduktion bzw. Veränderung der Zufuhrverteilung natürlicher Nahrungsmittel handelt. Die diätetische Behandlung von angeborenen Stoffwechselkrankheiten ist nur mit synthetischen Nahrungsmitteln und Spezialprodukten sowie – in Ausnahmefällen - mit chemischen Substanzen möglich, die in ihrer Zusammensetzung geeignet sind, den jeweils spezifischen Stoffwechseldefekt zu kompensieren. Auch der Begriff “Präparate zur Nahrungsergänzung oder Kalorienanreicherung” (hier: z.B. spezielle Vitamine, Mineralien und Spurenelemente, besondere Kohlenhydrat-Fett-Gemische, MCT-Fette, mehrfach ungesättigte Fette, spezielle Kohlenhydrate) könnte insofern falsch verstanden werden, als ihr Ersatz durch oberflächlich gleich lautende kommerzielle Produkte zwangsläufig zu quantitativ und qualitativ gesundheits- und lebensgefährlichen Stoffwechselsituationen führt.

In diesem Zusammenhang ist nachdrücklich darauf hinzuweisen, dass die Spezialdiäten bei nahezu allen angeborenen Enzymmangelkrankheiten notgedrungen von der Konzeption her bei den Patienten zu schweren Mangelschäden (z.T. mit vollständig ausbleibendem Gedeihen) führen müssen, wenn sie nicht mit Produkten ergänzt werden, die künstliches Protein in Form von Aminosäuremischungen, Salze, Spurenelemente und Vitamine oder ausgewogene Kohlenhydrat-Fett-Gemische, spezielle Fette oder Kohlenhydrate enthalten. Nur durch solche künstlichen Nahrungszusätze ist die Vollwertigkeit solcher Diäten herzustellen und Mangelschäden, welche ausschließlich durch die medizinisch indizierte Therapie drohen, können abgewendet werden.

7. Die unmittelbare Durchführung der Behandlung erfolgt unter der Anleitung eines erfahrenen Stoffwechselteams durch die Familien bzw. durch die Patienten selbst und stellt an diese höchste verhaltensmedizinische und erhebliche ökonomische Anforderungen, deren Einhaltung, gemessen an theoretisch erreichbaren Zielen, nur durch die Entwicklung industriell gefertigter Produkte überhaupt möglich ist. Der Behandlungserfolg kann dabei nur durch erhebliche Einschränkungen der Lebensqualität seitens der Patienten erreicht werden. Die industrielle Entwicklung und Verbesserung dieser Produkte erfolgte und erfolgt stets in enger Anlehnung an die klinische Erfahrung und wissenschaftliche Forschung. Im internationalen Vergleich sind die Behandlungskonzepte und die damit verbundenen Ergebnisse in Deutschland für jede dieser

zahlreichen seltenen Stoffwechselkrankheiten entweder als wegweisend oder als überdurchschnittlich anzusehen.

8. Die Behandlungsdauer für alle vererbten Stoffwechselstörungen ist lebenslang. Modifikationen der Behandlungen haben nie die Dauer, sondern lediglich die Modalitäten der Behandlung verändert. Als Beispiel verweisen wir hierzu auf die Phenylketonurie, die entsprechend allen derzeit publizierten Forschungsergebnissen und Behandlungsempfehlungen eine lebenslange chronische Krankheit mit lebenslanger Behandlungsnotwendigkeit darstellt.
9. Eine Veränderung der Arzneimittel-Richtlinien abweichend von den derzeit geltenden Regelungen hinsichtlich der absoluten Verordnungsfähigkeit bzw. deren Alterslimitierung ist aus den oben genannten Gründen weder wissenschaftlich noch versorgungspolitisch zu begründen und weder für die behandelnden Ärzte noch die Patienten zumutbar, ohne den über Jahrzehnte mühsam erreichten Behandlungserfolg massiv zu reduzieren.
10. Die hier genannten Krankheiten sind von vergleichsweise geringer Prävalenz, mit gleichzeitig außergewöhnlich erfolgreichen Behandlungsmöglichkeiten, d.h. sie sind gesundheitsökonomisch außerordentlich wirtschaftlich.