

Antwort der Bundesregierung

**auf die Kleine Anfrage der Abgeordneten Jens Beeck,
Christine Aschenberg-Dugnus, Michael Theurer, weiterer Abgeordneter und der
Fraktion der FDP
– Drucksache 19/5275 –**

Medizinische Versorgungsqualität bei Morbus Pompe

Vorbemerkung der Fragesteller

Unter den seltenen Erkrankungen in Deutschland stellen die lysosomalen Speichererkrankungen (LSK) eine Gruppe von etwa 45 genetischen Stoffwechselerkrankungen dar. Dazu gehört auch die seltene neuromuskuläre Erkrankung Morbus Pompe, die aufgrund einer genetischen Anomalie und dem daraus folgenden Mangel des sauren Alpha-Glucosidase-Enzyms zu einer Anreicherung von Glykogen in der Muskulatur führt. Das nicht abgebaute Glykogen sammelt sich in den Zellen an und verursacht eine Schwächung der Muskulatur. Dies kann bereits im Säuglingsalter auftreten und beispielsweise zu einer Trinkschwäche oder fehlenden Krabbelaktivitäten oder im jugendlichen Alter zu Beeinträchtigungen beim Treppensteigen führen. Auch Verkrümmungen der Wirbelsäule aufgrund einer unterentwickelten oder geschädigten Rumpfmuskulatur können auftreten. Jeder Muskel, darunter auch die Atemmuskulatur oder das Herz können betroffen sein, so dass auch Herzfunktionsstörungen auftreten oder intermittierende Beatmung notwendig sein kann.

Hinzu kommen eine Schädigung der beteiligten Nerven, die diese Muskeln versorgen sowie Organfunktionsstörungen aufgrund der Speicherung des Glykogens (www.dgm.de, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke).

Die Krankheit nimmt stets einen progressiven Verlauf und führt zu irreversiblen Schäden.

Mit einer speziellen Enzyersatztherapie steht seit 2006 eine spezifische Therapie zur ambulanten Behandlung der Patienten zur Verfügung, die die Progression der Erkrankung verzögert. Unbehandelt versterben Patienten mit infantiler Verlaufsform meist innerhalb des ersten Lebensjahres.

Es handelt sich bei der Enzyersatztherapie um eine hochspezialisierte Behandlung in Form einer aufwändigen, in der Regel 14-tägig anwendbaren vierstündigen Infusionstherapie zuzüglich der erforderlichen bzw. empfohlenen Beobachtungszeit nach der Infusion von zwei Stunden, die alle Beteiligten vor große Herausforderungen stellt. Die oftmals stark mobilitätseingeschränkten Patienten sind auf eine wohnortnahe Versorgung angewiesen und finden bei-

spielsweise bei Wohnortwechsel nur mit Mühe einen auf Morbus Pompe spezialisierten Arzt. Diese ambulant behandelnden Ärzte werden für die hochspezialisierte Therapie und engmaschige Beobachtung lediglich im Rahmen einer klassischen Infusionstherapie vergütet.

1. Wie viele Menschen in Deutschland leiden nach Kenntnis der Bundesregierung an einer lysosomalen Speichererkrankung, und wie viele Menschen davon sind an Morbus Pompe erkrankt?
2. Welche Altersstruktur liegt nach Kenntnis der Bundesregierung bei den Morbus-Pompe-Patienten vor?

Die Fragen 1 und 2 werden wegen des Sachzusammenhangs gemeinsam beantwortet.

Derzeit sind etwa 50 lysosomale Speichererkrankungen bekannt. Morbus Pompe gehört als Glykogenspeichererkrankung (Typ 2) zu den angeborenen metabolischen Myopathien. Dies sind Erkrankungen der Muskulatur, die auf genetisch bedingten Störungen des aeroben oder anaeroben Energiestoffwechsels beruhen. Gemeinsame Symptome sind u. a. belastungsinduzierbare Muskelschwäche, Muskelkrämpfe und gegebenenfalls Muskelschwund in unterschiedlicher Ausprägung. Morbus Pompe ist die häufigste Muskelglykogenspeichererkrankung und macht etwa 40 Prozent aller bisher bekannten Muskelglykogenspeichererkrankungen mit einer Inzidenz von 1:40 000 bis 1:200 000 aus.

Die Anzahl der in Deutschland an einer lysosomalen Speichererkrankung erkrankten Personen sowie Anzahl und Altersstruktur der an Morbus Pompe erkrankten Personen werden statistisch nicht erfasst.

3. Wie viele Menschen mit Morbus-Pompe-Diagnose verfügen nach Kenntnis der Bundesregierung über einen Schwerbehindertenausweis?
4. Welcher Grad der Schwerbehinderung ist bei Morbus Pompe durchschnittlich festgestellt?

Die Fragen 3 und 4 werden wegen des Sachzusammenhangs gemeinsam beantwortet.

Die Feststellung einer Behinderung und die Ausstellung von Schwerbehindertenausweisen liegen in der Zuständigkeit der Länder. Eine Statistik über gestellte Anträge und deren weitere Bearbeitung liegt der Bundesregierung nicht vor.

5. Welchen Rahmen nimmt nach Kenntnis der Bundesregierung Morbus Pompe im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) ein?

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) wurde im Jahr 2010 gegründet, um zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen beizutragen. Dabei hat es wegen der Vielzahl von Seltenen Erkrankungen die Gesamtheit der Seltenen Erkrankungen im Blick und fokussiert nicht nur auf einzelne Erkrankungen.

6. Wie viele Kliniken in Deutschland verfügen nach Kenntnis der Bundesregierung über eine Spezialisierung auf Morbus Pompe?

Nicht abschließende Informationen über entsprechende Einrichtungen können in dem vom Bundesministerium für Gesundheit geförderten „Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ (www.se-atlas.de) abgerufen werden. Informationen über Einrichtungen und Zentren mit einer Spezialisierung auf Morbus Pompe sind außerdem auf den Internetseiten der Selbsthilfe verfügbar (www.mpompe.de).

7. Aus welchen Gründen wird nach Einschätzung der Bundesregierung die Enzymersatztherapie bei lysosomalen Speichererkrankungen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) der Kassenärztlichen Bundesvereinigung mit EBM 02100 anders eingestuft als intravasale Infusionstherapien mit Zytostatika, Virustatika, Antimykotika und/oder Antibiotika, mit intraperitonealen bzw. intrapleurale Infusionstherapien oder intravasalen Infusionstherapien mit monoklonalen Antikörperpräparaten mit EBM 02101?
8. Sind der Bundesregierung Anstrengungen der Selbstverwaltungspartner im Bewertungsausschuss bekannt, die das Ziel einer angemessenen Vergütung bei der Versorgung von Menschen mit Morbus Pompe zum Ziel haben?

Die Fragen 7 und 8 werden wegen ihres Sachzusammenhangs gemeinsam beantwortet.

Die konkrete Beschreibung und Bewertung von Leistungen im einheitlichen Bewertungsmaßstab für ärztliche Leistungen (EBM) obliegt dem Bewertungsausschuss in eigener fachlicher Zuständigkeit. Der Bewertungsausschuss ist paritätisch besetzt mit jeweils drei Vertretern der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) und des Spitzenverband Bund der Krankenkassen (GKV-SV).

Der Bewertungsausschuss hat nach § 87 Absatz 2 Satz 2 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) den EBM in bestimmten Zeitabständen auch daraufhin zu überprüfen, ob die Leistungsbeschreibungen und ihre Bewertungen noch dem Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik entsprechen.

9. Mit welchen Maßnahmen plant die Bundesregierung, die Versorgungsqualität für betroffene Patienten zu verbessern?

Es ist ständige Aufgabe des G-BA, zu prüfen und zu entscheiden, für welche konkreten Leistungsbereiche Qualitätssicherungsmaßnahmen ergriffen werden, um die Versorgungsqualität zu verbessern.

Gemäß § 136 Absatz 1 Satz 1 SGB V bestimmt der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) für die vertragsärztliche Versorgung und für zugelassene Krankenhäuser grundsätzlich einheitlich für alle Patientinnen und Patienten durch Richtlinien die verpflichtenden Maßnahmen der Qualitätssicherung.

Zur Verbesserung der gesundheitlichen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen wurde u. a. der Versorgungsbereich der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) gemäß § 116b SGB V eröffnet. In der Liste der dort genannten Erkrankungen sind sowohl neuromuskuläre Erkrankungen als auch die Versorgung von Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen aufgeführt. Der G-BA ist verpflichtet, künftig in seiner Richtlinie nähere konkretisierende Regelungen zur Ausgestaltung der ASV für diese Erkrankungen zu treffen.

