Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.

Nationaler Aktionsplan „Neue Chancen für Kinder in Deutschland“

Empfehlung

Verhinderung von Armut und sozialer Ausgrenzung, Sicherstellung einer hochwertigen Gesundheitsversorgung und einer ausreichenden und gesunden Ernährung für Kinder und Jugendliche mit Phenylketonurie und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen

Die Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V. (DIG PKU) vertritt als gemeinnützige Selbsthilfeorganisation unabhängig die Interessen der an diesen Erkrankungen leidenden Patientinnen und Patienten in Deutschland. Die DIG PKU wurde 1975 gegründet und hat derzeit ca. 1750 Mitglieder [1].

Der Verein beachtet die Leitsätze der Selbsthilfe für die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen der BAG SELBSTHILFE und des FORUM chronisch kranker und behinderter Menschen im PARITÄTISCHEN in der aktuellen Fassung (2022). Der Verein strebt die Eintragung in das Transparenzregister des Deutschen Bundestags an.

Zusammenfassung:

Der krankheitsbedingte Ernährungsmehrbedarf für Kinder und Jugendliche mit Phenylketonurie (PKU) und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen stellt insbesondere für Familien mit geringem Einkommen eine Hürde beim Zugang zu gesunder Ernährung und hochwertiger Gesundheitsversorgung dar. Daher sollte mit dem Nationalen Aktionsplan „Neue Chancen für Kinder in Deutschland“ die finanzielle Entlastung der betroffenen Familien von diesen Mehrkosten in Angriff genommen werden.

Problembeschreibung:

PKU ist eine seltene genetische Störung des Phenylalanin-Stoffwechsels. Phenylalanin ist eine Aminosäure, die unser Körper normalerweise zu Tyrosin abbaut. Unbehandelt führt PKU zu schweren geistigen und körperlichen Behinderungen. Ursächlich hierfür sind zum einen strukturelle Hirnschädigungen durch eine dauerhafte Vergiftung des Gehirns mit Phenylalanin sowie zum anderen funktionelle Defizite durch die Unterversorgung mit Neurotransmittern [2]. PKU kann durch das Neugeborenenscreening zuverlässig und frühzeitig genug diagnostiziert werden, um die schwerwiegenden Folgen durch eine Ernährungstherapie zu verhindern [3].

Die Standardbehandlung der PKU ist eine Ernährungstherapie, die im Wesentlichen aus zwei Säulen besteht: Zum einen wird die Zufuhr an natürlichem Eiweiß massiv eingeschränkt, um möglichst wenig Phenylalanin zu sich zu nehmen. Zum anderen werden alle anderen Aminosäuren substituiert, um eine Mangelernährung zu verhindern [4]. Mit dieser Therapie entwickeln sich betroffene Kinder normal und erreichen eine normale Intelligenz.

Diese so genannte „PKU-Diät“ hat einen massiven Einfluss auf den Lebensalltag der Patientinnen und Patienten. Viele Lebensmittel sind überhaupt nicht für den Speisplan geeignet, wie z.B. Fleisch, Fisch,

Milchprodukte, Nudeln und viele Hülsenfrüchte. Andere Lebensmittel müssen abgewogen und ihr Phenylalanin-Gehalt berechnet werden [5]. Bereits zwei mittelgroße Kartoffeln können für viele Patientinnen und Patienten einen erheblichen Anteil der Phenylalanin-Resttoleranz ausmachen. Spontane Restaurantbesuche passen meist nicht in den täglichen Diätplan [6].

Nach Infekten oder Diätfehlern erhöhte Phenylalaninwerte machen sich häufig durch Kopfschmerzen, Konzentrationsschwächen und Reizbarkeit bemerkbar und beeinflussen daher auch die schulische Leistungsfähigkeit und die mentale oder geistige Gesundheit [7,8].

Die Ernährungstherapie für die PKU lässt sich wegen der massiven Lebensmittel-Einschränkungen nicht ohne phenylalaninarme Speziallebensmittel umsetzen. Diese Produkte sind extrem teuer. 750 g Brot kosten etwa fünf Euro, 500 g Nudeln ca. vier Euro, ein halbes Kilo Mehl etwa drei Euro bis 3,50 €. Diese Kosten werden nicht von den Krankenkassen ersetzt, sondern müsssen von den Betroffenen selbst getragen werden. Laut einer Publikation der Ernährungsumschau betrugen die Mehrkosten für diese Speziallebensmittel gegenüber der Normalkost im Jahr 2018 je nach Alter zwischen 79 Euro und 164 Euro je Patient und Monat [9]. Ausgehend von einer Gesamtinflation seit 2018 in Höhe von ca. 15,4% [10] dürften sich die Mehrkosten aktuell auf altersübergreifend durchschnittlich 146 € je Kind und Monat belaufen (91 Euro bis 189 Euro).

Tabelle 1:
Entwicklung der therapiebedingten Ernährungsmehrkosten für PKU-Patientinnen und -Patienten 2004-2018 [9]

Age (years)	Peul 2004			Peul 2007			own data (2018)		
	€/month optiMIX®	€/month PKU diet	Additional costs (€) PKU diet	€/month optiMIX®	€/month PKU diet	Additional costs (€) PKU diet	€/month optiMIX®	€/month PKU diet	Additional costs (€) PKU diet
1[a]	45	75	30	50	85	35	89	168	79
2–3[a]	90	145	55	90	165	75	108	202	94
4–6[a]	115	175	60	115	220	105	134	239	105
7–9[a]	135	195	60	140	245	105	155	274	119
10–12[a]	165	230	65	170	285	115	178	309	131
13–14[a]	165	230	65	180	315	135	202	345	143
15–18[a]	195	265	70	200	335	135	232	396	164

Comparison of the established costs including additional costs of a diet according to the optiMIX® concept and a special diet for phenylketonuria (PKU)
The calculated costs already include the added expenditures of shipping costs during a PKU diet.
[a] male and female combined; note: Peul 2004/2007 calculates 10 € worth of shipping costs for children aged 1 year; for other age groups, 15 €.

Diese Mehrkosten sind für viele Patientinnen und Patienten eine enorme Belastung und eine Hürde im Zugang zu hochwertiger Gesundheitsversorgung und einer ausreichenden und gesunden Ernährung. Hiervon sind insbesondere Kinder in Familien mit niedrigem Einkommen oder in prekären Lebenssituationen massiv bedroht. Die aktuellen finanziellen Belastungen privater Haushalte durch die Energiekrise verschärfen das Problem weiter.

In ähnlichem Maße gilt dies für die selteneren verwandten Stoffwechselstörungen, bei denen eine andere Aminosäure nicht abgebaut werden kann.

Es besteht daher die akute Gefahr, dass viele Kinder mit PKU oder einer verwandten Stoffwechselstörung aus finanziellen Gründen zu viele „normale“ Lebensmittel und damit zu viel der für sie schädlichen Aminosäure erhalten. Aufgrund der dargestellten daraus resultierenden Vergiftung ihres Gehirns ist die normale Entwicklung dieser Kinder deshalb stark gefährdet. Es drohen Behinderungen und spätere Arbeitsunfähigkeit, was nebenbei dann auch erhebliche volkswirtschaftliche Auswirkungen hat.

Lösung:

Im Rahmen des Nationalen Aktionsplans „Neue Chancen für Kinder in Deutschland“ sollten sowohl die ausreichende und für sie gesunde Ernährung von Kindern und Jugendlichen mit Phenylketonurie und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen als auch ihr Zugang zu hochwertiger Gesundheitsversorgung sichergestellt werden. Dafür benötigen insbesondere Kinder in Familien mit niedrigem Einkommen oder in prekären Lebenssituationen finanzielle Unterstützung.

1.) Um die medizinisch notwendigen ernährungsbedingten finanziellen Mehrbelastungen aufzufangen, sollte für die betroffenen kinderzuschlagsberechtigten Familien der Kinderzuschlag entsprechend erhöht werden.

2.) Die Empfehlungen des Deutschen Vereins für öffentliche und private Fürsorge für den Ernährungsmehrbedarf von Kindern in Grundsicherung (ALG II / Harz-4) sind unzureichend und sollten entsprechend erhöht werden.

Finanzieller Aufwand:

Im Dezember 2021 gab es in Deutschland etwa 2 Millionen Kinder unter 18 Jahren in Bedarfsgemeinschaften mit SGB-II-Bezug und Kinderzuschlagsberechtigte [11,12,13]. Ausgehend von einer Seltenheit der Phenylketonurie von etwa 10:100.000 [14] und geschätzten insgesamt etwa 5:100.000 [15] bei anderen Erkrankungen des Aminosäuren-Stoffwechsels ist mit einer Gesamtzahl von etwa 300 Kindern und Jugendlichen zu rechnen, die von der beschriebenen Situation betroffen sind. Ausgehend von einem durchschnittlichen Ernährungsmehrbedarf in Höhe von aktuell 146 € je Kind und Monat ergibt sich daraus ein Finanzierungsbedarf in Höhe von etwa 525.000 € jährlich.

Quellen:

[1] www.dig-pku.de

[2] https://www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/klinik-fuer-gastroenterologie-hepatologie-und-infektiologie/klinik/fuer-patienten/behandlungsschwerpunkte/stoffwechselkrankheiten/phenylketonurie

[3] https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-012l_S2k_Neugeborenenscreening_2022-02_01.pdf

[4] https://www.nutricia-metabolics.de/wissen-mehr/krankheitsbilder/phenylketonurie/wie-wird-die-pku-behandelt/

[5] MacDonald, A., van Wegberg, A.M.J., Ahring, K. et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet J Rare Dis 15, 171 (2020). https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y

[6] Schiergens, K.A., Weiß, K.J., Dokoupil, K. et al. Ernährung bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen – ein Spagat zwischen Genuss und Therapie. Bundesgesundheitsbl 63, 864–871 (2020). https://doi.org/10.1007/s00103-020-03168-x

[7] Altman, G., Hussain, K., Green, D. et al. Mental health diagnoses in adults with phenylketonuria: a retrospective systematic audit in a large UK single centre. Orphanet J Rare Dis 16, 520 (2021). https://doi.org/10.1186/s13023-021-02138-z

[8] Jahja, R., van Spronsen, F.J., de Sonneville, L.M.J. et al. Social-cognitive functioning and social skills in patients with early treated phenylke-tonuria: a PKU-COBESO study. J Inherit Metab Dis 39, 355–362 (2016). https://doi.org/10.1007/s10545-016-9918-0

[9] Fischer, Tobias & John, Hannah & Och, Ulrike & Baumeister, Anna & Wahrburg, Ursel. (2019). Additional costs of a low-protein diet in children and adolescents with phenylketonuria. Ernährungs Umschau. 66. 221-227. https://www.ernaehrungs-umschau.de/fileadmin/Ernaehrungs-Umschau/pdfs/pdf_2019/11_19/EU11_2019_PR_Fischer_en.pdf

[10] https://www.finanz-tools.de/inflation/inflationsraten-deutschland

[11] https://de.statista.com/statistik/daten/studie/218386/umfrage/hartz-iv-kinder-in-bedarfsgemeinschaften-in-deutschland-nach-bundeslaendern/

[12] https://service.destatis.de/bevoelkerungspyramide/#!y=2030&a=18,100&v=3&g

[13] https://statistik.arbeitsagentur.de/SiteGlobals/Forms/Suche/Einzelheftsuche_Formular.html?nn=20656&topic_f=famka-kiz-mz

[14] https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=716

[15] Eigene Schätzung, basierend auf den DGNS-Screeningreports: https://www.screening-dgns.de/reports.php