



Das große Ganze Sehen – ein gemeinsames Grundsatzpapier zum ungedeckten medizinischen Bedarf bei Phenylketonurie

Abstract

1. Ziele

Trotz bestehender Diagnose- und Therapiemöglichkeiten bestehen in der Versorgung von Menschen mit Phenylketonurie (PKU) weiterhin gravierende Lücken – medizinisch, strukturell und sozial. Ziel des Projekts war es, mit einem gemeinsamen Grundsatzpapier der European Society for Phenylketonuria (E.S.PKU) den bestehenden ungedeckten medizinischen Bedarf bei PKU umfassend zu beschreiben und damit einen Beitrag zur politischen Debatte über die geplante Neudefinition medizinischer Versorgungslücken im EU-Arzneimittelrecht zu leisten.

2. Methoden

Im Rahmen eines multidisziplinären, partizipativen Prozesses erarbeitete eine Gruppe aus Patientenvertreter:innen und klinischen Expert:innen ein Grundsatzpapier. Die Inhalte basieren auf einer nicht-systematischen Literaturrecherche sowie auf mehreren interaktiven Workshops zur Identifikation zentraler Themen und zur Konsensbildung. Das Vorgehen ermöglichte eine fundierte Darstellung von Herausforderungen, Versorgungslücken und politischen Handlungsfeldern aus Sicht der Betroffenen und Behandelnden.

3. Resultate

Die Ergebnisse zeigen, dass PKU trotz schneller Diagnose und verfügbarer Therapien mit zahlreichen Versorgungslücken verbunden ist – insbesondere in Hinblick auf psychische Gesundheit, Lebensqualität, altersgerechte Versorgung, soziale Teilhabe und finanzielle Belastung. Die medizinische Versorgung ist stark patientenabhängig, oft nicht altersadäquat organisiert und variiert stark innerhalb Europas. Eine enge Definition des ungedeckten medizinischen Bedarfs, der sich nur auf Morbidität und Mortalität bezieht, greift zu kurz und verkennet die reale Belastung für Betroffene und ihr Umfeld.

4. Schlussfolgerungen

Am Beispiel der PKU wird deutlich, warum medizinische Versorgungslücken umfassend definiert werden müssen. Eine enge, ausschließlich klinisch orientierte Definition im Rahmen der EU-Arzneimittelrechtsreform könnte bestehende Bedarfe und Herausforderungen unsichtbar machen. Das Grundsatzpapier fordert daher eine patientenzentrierte, breit angelegte Definition, die Lebensqualität, sozioökonomische Folgen und Versorgungsrealitäten berücksichtigt. Es liefert praxisnahe Empfehlungen für Politik und Gesundheitswesen, um die Versorgungslücken bei PKU und vergleichbaren seltenen Erkrankungen wirksam zu adressieren.