

**Tragende Gründe zum Beschluss  
des Gemeinsamen Bundesausschusses**

**zur Richtlinie „Ambulante Behandlung im Krankenhaus  
nach § 116b SGB V“, Anlage 2:**

**Diagnostik und Versorgung von Patienten mit angeborenen  
Skelettsystemfehlbildungen**

Gemäß § 116b Abs. 4 SGB V ergänzt der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) den Katalog nach § 116b Abs. 3 SGB V um weitere seltene Erkrankungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen sowie um hochspezialisierte Leistungen und regelt die sächlichen und personellen Anforderungen an die ambulante Leistungserbringung des Krankenhauses und ggf. ein Überweisungserfordernis.

In seiner Richtlinie ambulante Behandlung im Krankenhaus nach § 116b SGB V vom 18.10.2005 zuletzt geändert am 19.06.2008 hat der G-BA die Ergänzung der Kataloginhalte, die Konkretisierung, die Überprüfung und die Weiterentwicklung des Kataloges nach der Verfahrensordnung des G-BA geregelt.

Die Diagnostik und Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Fehlbildungen, angeborenen Skelettsystemfehlbildungen und neuromuskulären Erkrankungen ist bereits im Katalog seltener Erkrankungen und Erkrankungen mit besonderem Krankheitsverläufen in § 116b Absatz 3 SGB V und in der Richtlinie des G-BA enthalten. Da Fehlbildungen und neuromuskuläre Erkrankungen sowohl ursächlich als auch hinsichtlich der medizinischen Diagnostik und Behandlung in keinem Zusammenhang stehen, werden diese beiden Krankheitsgruppen getrennt betrachtet. Ziel des Beschlusses ist daher die Ergänzung der Anlage 2 der Richtlinie „Ambulante Behandlung im Krankenhaus nach § 116b SGB V“ um die Konkretisierung des Behandlungsauftrags und der sächlichen sowie personellen Anforderungen für angeborene Skelettsystemfehlbildungen und Fehlbildungen. Diese wurden in einen Teil 1 „angeborene Skelettsystemfehlbildungen“ und einen Teil 2 „Fehlbildungen“ unterteilt. Bis zum 31.12.2010 werden Anträge zur Aufnahme in den Teil 2 geprüft.

Mit diesem Beschluss erfolgt die Konkretisierung von Teil 1 „angeborene Skelettsystemfehlbildungen“. Hierfür wurden vom zuständigen Unterausschuss bzw. der durch ihn eingesetzten Arbeitsgruppe Experten gehört sowie eine orientierende Leitlinien- und Literatursichtung durchgeführt. Die Konkretisierung von Teil 2 „Fehlbildungen“ erfolgt zu einem späteren Zeitpunkt. Die Konkretisierung der neuromuskulären Erkrankungen ist gesondert erfolgt.

Die Gruppe der Fehlbildungen weist eine Vielfalt von Störungen auf wie z. B. Fehlbildungen der verschiedenen inneren Organe und des Skeletts. Innerhalb der Skelettsystemfehlbildungen reicht das Krankheitsspektrum von harmlosen Fehlbildungen wie z. B. einem akzessorischen kleinen Finger bis zu schweren Störungen wie z. B. der Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta) oder Krankheitsbildern, die i.d.R. nicht mit dem Leben vereinbar sind (z.B. thanatophore Dysplasie). Viele Fehlbildungen, unabhängig davon ob Skelettsystem- oder Organfehlbildungen, sind nach einmaliger operativer Korrektur behoben und benötigen keine weitere interdisziplinäre Betreuung. Für Stoffwechselerkrankungen mit Manifestationen am Skelettsystem wie die Störungen des Phosphat- und Glykosaminoglykanstoffwechsels werden unter den entsprechenden Themen des Katalogs eigene Konkretisierungen erarbeitet.

Einige Organfehlbildungen, wie z. B. die Fehlbildungen des Herzens, sind an anderer Stelle des Katalogs zu finden (Anlage 3 Nr. 8 Diagnostik und Versorgung von Patienten im Rahmen der pädiatrischen Kardiologie).

Die eingeschlossenen Diagnosen im Sinne der komplexen, interdisziplinären Diagnostik und Therapie wurden ausführlich in der AG und auch mit den Experten diskutiert. Die vorliegende Konkretisierung umfasst im ersten Teil die Diagnostik und Therapie der angeborenen Skelettsystemfehlbildungen, soweit es sich nicht um einfache, durch einmalige chirurgische Therapie quasi heilbare Fehlbildungen handelt, bei denen die Patientinnen und Patienten keiner weiterführenden spezialisierten Behandlung bedürfen.

Diese Konkretisierung der im Gesetzestext genannten Krankheitsbegriffe Fehlbildungen und Skelettsystemfehlbildungen wird wegen der wenig präzisen Beschreibung dieses Kataloginhaltes im Gesetzestext notwendig. Die Einschränkung leitet sich aus den Formulierungen der übrigen Kataloginhalte ab, für die der Gesetzgeber bereits die Präzisierung vorgenommen hat. Eine Herzinsuffizienz z. B. erhöht in jedem Fall, wenn auch in unterschiedlichem Ausmaß, das Risiko einer vorzeitigen Sterblichkeit. Dennoch wurden nur die Schweregrade III und IV nach NYHA in den Katalog aufgenommen, da nur sie einer interdisziplinären und komplexen Diagnostik und Therapie bedürfen. Ähnlich ging der Gesetzgeber bei den rheumatologischen Erkrankungen vor, die häufig chronische Schmerzen und Deformierungen mit entsprechenden Behinderungen zur Folge haben. Dennoch wurden hier – aus ähnlichen Gründen - nur die schweren rheumatologischen Erkrankungen in den Katalog aufgenommen.

Unter den Fehlbildungen gibt es eine erhebliche Anzahl, die kaum Beschwerden verursachen oder gar behindern und die durch relativ einfache Maßnahmen zu beheben sind. Dies ist auch in einer Einrichtung der Grundversorgung möglich, die für die ambulante Behandlung am Krankenhaus in der Regel nicht in Frage kommt. Tatsächlich sind auch nur die schweren Fehlbildungen selten, die übrigen deutlich häufiger. Unter Berücksichtigung

aller Fehlbildungen wären diese formal der Anlage 3 zuzuordnen. Die Mehrheit der Fehlbildungen weist jedoch keinen besonderen Krankheitsverlauf auf. Eine Überprüfung des gesetzlichen Katalogs wie es in § 116b Abs. 4 S. 5 SGB V vorgesehen ist, ergäbe ohne die Präzisierung für die Mehrzahl der Fehlbildungen keine Notwendigkeit für die Besonderheit der Leistungserbringung im Krankenhaus nach Abs. 4 S. 2 und 3. Auf Grund dieser inhaltlichen und formalen Überlegungen haben die Mehrheit der Mitglieder der Arbeitsgruppe sowie die Experten den Kataloginhalt entsprechend der vorgenannten Konkretisierung eingeschränkt.

Patientinnen und Patienten mit angeborenen Skelettsystemfehlbildungen leiden unter wiederholten oder chronischen Beschwerden und Behinderungen, die zum Teil lebensbedrohlich sind. Neben der primären genetischen, immunologischen, Hormon- und orthopädischen Diagnostik erfordern die differenzierte Therapie und insbesondere die psychologische Betreuung und Begleitung der häufig betroffenen Kinder und deren Eltern ein interdisziplinäres Vorgehen.

Patientinnen und Patienten mit angeborenen Skelettsystemfehlbildungen sind erheblich in ihrer Lebensqualität und in ihrer schulischen und beruflichen Ausbildung und Ausübung eingeschränkt. Sie stellen besondere Herausforderungen an Diagnostik und Therapie und profitieren von einer spezialisierten Betreuung von versierten Fachärztinnen und Fachärzten in entsprechenden Einrichtungen. Insbesondere aus Sicht der Betroffenenorganisationen soll die Koordination der Behandlung in der Regel durch Fachärztinnen und Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin bzw. Innere Medizin bei Erwachsenen erfolgen.

In der Diagnostik, der Therapie sowie der schulischen, beruflichen und sozialen Integration von Patientinnen und Patienten mit angeborenen Skelettsystemfehlbildungen kommt einer psychosozialen Betreuung eine besondere Bedeutung zu. Ein wesentlicher Anteil der Betroffenen befindet sich im Kindes- und Jugendalter. Für die Versorgung dieser Zielgruppe werden, wie in der Konkretisierung aufgeführt, die der Erwachsenenmedizin entsprechenden Schwerpunkt- und Zusatzbezeichnungen gefordert. Eine enge Zusammenarbeit mit Frühförderstellen, sozialpädiatrischen Zentren und Schulen ist notwendig.

Die in Anlage 2 niedergelegte Konkretisierung der diagnostischen und therapeutischen Prozeduren sowie der sächlichen und personellen Anforderungen basieren auf den Ergebnissen der Expertenanhörung. Sie fokussieren auf die qualitativ hochwertige spezialisierte Diagnostik und Therapie in einem interdisziplinären Behandlungsteam. Die genannten Leistungen sind Bestandteil der ambulanten vertragsärztlichen Versorgung, so dass der Nutzen und die medizinische Notwendigkeit gemäß § 28 der Verfahrensordnung als hinreichend belegt gelten.

Unter Berücksichtigung der oben genannten Einschränkungen liegt die Prävalenz auf der Basis von Recherchen der Abteilung Fachberatung Medizin des G-BA zwischen 5 je 10.000

und 5 je 100.000 der Bevölkerung. Der überwiegende Anteil der Betroffenen wird im Kindes- und Jugendalter behandelt. Für diese werden nach § 6 Abs. 4 Satz 2 keine Mindestmengen festgelegt, soweit sie in pädiatrischen Einrichtungen behandelt werden. Die Prävalenz für erwachsene Betroffene liegt unter 5/100.000 so dass auch für diese keine Mindestmenge festgelegt wird.

Der Bundesärztekammer wurde gemäß § 91 Abs. 5 SGB V Gelegenheit zur Stellungnahme gegeben. Der Unterausschuss hat die Stellungnahme in seiner Sitzung am 12.11.2008 beraten und einzelne Anregungen berücksichtigt, insbesondere wurde der Passus zu den Facharztbezeichnungen überarbeitet.

Siegburg, den 18. Dezember 2008

Gemeinsamer Bundesausschuss  
Der Vorsitzende

Hess