



Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezese Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

**Stanowisko Rady Przejrzystości
nr 39/2018 z dnia 9 kwietnia 2018 roku
w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środka
spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego
MSUD gel we wskazaniu: choroba syropu klonowego**

Rada Przejrzystości uważa za zasadne wydawanie zgód na refundację spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego MSUD gel, proszek, saszetki à 24g, w ramach importu docelowego, we wskazaniu: choroba syropu klonowego.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Choroba syropu klonowego MSUD (maple syrup urine disease) jest wrodzoną wadą metaboliczną dziedziczną w sposób autosomalny recesywny. W wyniku tej wady organizm nie jest w stanie rozkładać aminokwasów rozgałęzionych takich jak leucyna, izoleucyna i walina. Przyczyną choroby jest niedobór lub brak aktywności dyhydrogenazy rozgałęzionych α -ketokwasów, która odpowiada za rozkład aminokwasów rozgałęzionych. Zaburzenie wywołane jest mutacją w obrębie genów BCKDHB, BCKDHA, DBT. W wyniku tej wady w organizmie gromadzą się α -ketokwasy, leucyna izoleucyna i walina, a to wywołuje objawy chorobowe i zespół intoksykacji.

Leczenie i rokowanie: eliminacja białka z diety, dostarczanie glukozy i lipidów do naczyń centralnych, czasem hemodializa. Dieta jest kluczowa w leczeniu choroby. Dzieci nieleczone umierają przed ukończeniem 2 roku życia

Choroba jest rzadka i dotyczy 1 na 185 000 dzieci na świecie, a w Polsce jej częstotliwość wynosi 1:250 000. Liczba chorych w Polsce wynosi 25 osób, w tym cztery są po przeszczepie wątroby, czyli wyleczone. Liczba zachorowań rocznie w Polsce 1-2 dzieci.

Dowody naukowe

Brak jest badań dotyczących bezpośrednio preparatu MSUD Gel. W badaniach dotyczących podobnych preparatów wykazano zasadność podawania tychże preparatów z powodu dobrych efektów klinicznych, a w jednym z powodu



wygody stosowania. Nie odnaleziono żadnych danych dotyczących analizy bezpieczeństwa stosowania preparatu.

Problem ekonomiczny

Nie odnaleziono rekomendacji dot. finansowania ze środków publicznych środków spożywczych stosowanych w leczeniu choroby syropu klonowego.

W Australii działa program pod nazwą "Inborn Error of Metabolism" (IEM), który zapewnia comiesięczną pomoc finansową w zakupie żywności o niskiej zawartości białka dla zatwierdzonych przez Wydział Zdrowia beneficjentów z zaburzeniami metabolizmu białka. Programem zostali objęci także pacjenci chorujący na chorobę syropu klonowego.

Nie odnaleziono żadnych danych do oszacowania wielkości przyszłej populacji w Polsce kwalifikującej się do stosowania preparatu.

Koszt refundacji środków spożywczych sprowadzonych do Polski w latach 2015-17 o składzie podobnym do środka MSUD gel na podstawie zgód na import docelowy wyniósł około 4 miliony 400 tys. zł.

Aktualny stan finansowania preparatu w Polsce przedstawia się następująco: w latach 2015-2017 sfinansowano ze środków publicznych 30 opakowań preparatu MSUD gel na kwotę 7590 zł (import docelowy dla trzech pacjentów).

Główne argumenty decyzji

MSUD jest chorobą rzadką. Opinie polskich ekspertów klinicznych co do finansowania preparatu ze środków publicznych są pozytywne, populacja dzieci z tą chorobą w Polsce jest niewielka, a środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzany jest w ramach importu docelowego.

Tryb wydania stanowiska

Stanowisko wydano na podstawie art. 31h ust 2 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2017 r., poz. 1938 z późn. zm.), w związku z art. 39 ust. 3 ustawy z 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2016 r. poz. 1536 z późn. zm.), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby zbadania zasadności wydawania zgody na refundację, raport nr OT.4311.7.2018, „Środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego: MSUD gel, we wskazaniu: choroba syropu klonowego”, data ukończenia: 28 marca 2018 r.