



Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Stanowisko Rady Przejrzystości
nr 22/2021 z dnia 15 lutego 2021 roku
w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację leku
Chenodeoxycholic acid Leadiant (kwas chenodeoksycholowy)
we wskazaniu: żółtakowatość mózgowo-ścięgnowa

Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację leku Chenodeoxycholic acid Leadiant (kwas chenodeoksycholowy), kapsułki twarde á 250 mg, we wskazaniu: żółtakowatość mózgowo-ścięgnowa.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Żółtakowatość mózgowo-ścięgnowa zwana jest rzadką chorobą, występuje u 1 osoby na 50 000 mieszkańców, ponad 300 pacjentów zostało do tej pory zdiagnozowanych na świecie. Polega ona na mutacji genu 27-hydroksylazy sterolu (CYP27). Powoduje to deficytu enzymu (27 – hydroksylazy sterolu), w wyniku czego spichrzane są cholestanol i cholesterol.

U pacjentów mogą występować różne objawy kliniczne: obustronna zaćma i przewlekła biegunka w dzieciństwie, a następnie pojawienie się neurologicznych objawów w wieku dorosłym - zaburzenia poznawcze, zaburzenia motoryczne.

Obraz kliniczny waha się od prawie bezobjawowego we wczesnym dzieciństwie do ciężkiej niepełnosprawności w wieku dorosłym. Biegunka niemowlęca i zaćma młodzieńcza to najwcześniejsze objawy pojawiające się w dzieciństwie.

Kwas chenodeoksycholowy jest wskazany w leczeniu wrodzonych błędów syntezy pierwotnych kwasów żółciowych, spowodowanych niedoborem 27-hydroksylazy sterolowej u niemowląt, dzieci i młodzieży w wieku od 1 miesiąca do 18 lat i u osób dorosłych.

Dowody naukowe

Wskazują na dużą skuteczność w normalizacji wskaźników biochemicznych i słabiej udokumentowany wpływ na odchylenia kliniczne.

Problem ekonomiczny

Mały wpływ na budżet. W 2020 roku sprowadzono do Polski w ramach importu docelowego 34 opakowania dla 5 unikalnych numerów PESEL na sumę 2 118 200 PLN.



Główne argumenty decyzji

- *Choroba rzadka,*
- *Lek ma status sierocy,*
- *Rekomendacja wytycznych,*
- *Duża skuteczność w normalizacji wskaźników biochemicznych,*
- *Mały wpływ na budżet.*

Tryb wydania stanowiska

Stanowisko wydano na podstawie art. 31h ust. 2 w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 1 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2020 r., poz. 1398 z późn. zm.) oraz w zw. 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 2020 r., poz. 357 z późn. zm.), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby oceny zasadności wydawania zgody na refundację nr: OT.4211.6.2021 „Chenodeoxycholic acid Leadiant (kwas chenodeoksycholowy) we wskazaniu: żółtakowatość mózgowo-ścięgniasta”. Data ukończenia: 11 lutego 2021 r.