



Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Stanowisko Rady Przejrzystości

nr 19/2022 z dnia 7 marca 2022 roku

w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego HCU Anamix Junior, HCU Anamix Infant, HCU Cooler, HCU Express, HCU Lophlex LQ, HCU gel, HCU-LV we wskazaniu: homocystynuria

Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego:

- *HCU Anamix Junior*
- *HCU Anamix Infant*
- *HCU Cooler*
- *HCU Express*
- *HCU Lophlex LQ*
- *HCU gel*
- *HCU-LV*

we wskazaniu: homocystynuria.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Homocystynuria jest uwarunkowaną genetycznie chorobą, spowodowaną deficytem β -syntazy cystationiny. Konsekwencjami choroby są nieprawidłowy rozwój kości, wady wzroku i zaburzenia neurologiczne, a także zwiększone ryzyko przedwczesnej miażdżycy zakrzepicy żyłnej. Szacunkowa częstość występowania homocystynurii to 1:100 000-200 000. Istnieją dwie postacie homocystynurii: pirydoksynozależna i pirydoksynoniezależna (o gorszym rokowaniu).

Aktualne postępowanie lecznicze obejmuje stosowanie (w zależności od tego, czy dana postać odpowiada na pirydoksynę) odpowiednio witaminy B6 lub betainy bezwodnej, wraz z ograniczeniem zawartości metioniny w diecie. Postępowanie to jest skuteczne w ograniczonym zakresie.

Preparaty HCU Anamix Junior, HCU Anamix Infant, HCU Cooler, HCU Express, HCU Lophlex LQ, HCU gel, HCU LV przeznaczone są do stosowania u pacjentów z homocystynurią. Zawierają mieszanek aminokwasów bez metioniny, z czego



wszystkie zawierają cystynę, natomiast jedynie HCU Anamix Infant zawiera kwas L-glutaminowy. Ponadto w ich skład wchodzi węglowodany, witaminy i minerały i pierwiastki śladowe.

Dowody naukowe

Nie odnaleziono dowodów naukowych oceniających skuteczność i bezpieczeństwo wnioskowanych interwencji. W ramach przeglądu systematycznego odnaleziono dwa badania ankietowe: europejskie Adam 2013 oraz australijskiego Morrison 2021.

Celem badania Adam 2013 było porównanie obecnego postępowania dietetycznego w ośrodkach europejskich u pacjentów z homocystynurią niereagujących na witaminę B6. Wyniki leczenia nie były raportowane. Udział wzięło 29 europejskich ośrodków zajmujących się dziedzicznymi zaburzeniami metabolicznymi. Wyniki wskazały, że w homocystynurii niereagującej na witaminę B6 nie było jednolitego podejścia w stosunku do postępowania dietetycznego i leczenia, jednak wydaje się, że znaczenie ma tutaj wiek pacjenta. Zalecanie restrykcji dietetycznych spada wraz z wiekiem pacjentów, co wiąże się z gorszym przestrzeganiem przez nich zaleceń.

Zgodnie z wynikami badania Morrison 2021 odnotowane całkowite stężenie homocysteiny w osoczu (HCY) było znacznie wyższe przed leczeniem w porównaniu do poziomu podczas leczenia (tj. w czasie badania) w grupie wszystkich pacjentów z homocystynurią oraz w każdej z podgrup. Odnotowane różnice były istotne statystycznie. W każdej z grup stosowano mieszanki l-aminokwasów (nie wyszczególniono nazw handlowych), dietę niskobiałkową, betainę oraz witaminy doustne. Diety niskobiałkowe ($p = 0,001$), suplementy aminokwasowe niezawierające metioniny ($p = 0,01$) i betaina ($p < 0,05$) były wykorzystywane przez istotnie wyższy odsetek pacjentów niereagujących na pirydoksynę niż u pacjentów odpowiadających na leczenie pirydoksyną.

Wszystkie odnalezione wytyczne zalecają wprowadzenie diety ubogiej w metioninę oraz dodatkową suplementację substytutem białka zawierającym mieszankę l-aminokwasów oraz dodatek minerałów, w szczególności w populacji nie reagującej na pirydoksynę. W wytycznych europejskich E-HOD 2016 oraz zaleceniach polskich nie wskazano konkretnych substytutów białka, natomiast w wytycznych Clinical Paediatric Dietetics – BDA 2020 wymieniono jako przykładowe produkty oceniane środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego wskazując, że dostępnych jest szereg specyficznych dla wieku, wolnych od metioniny i wzbogaconych o cystynę substytutów białka.

Problem ekonomiczny

Refundacja nie będzie wiązała się z istotnym obciążeniem dla płatnika publicznego.

Główne argumenty decyzji

Zgodnie z bardzo ograniczonymi publikacjami oraz wytycznymi klinicznymi i stanowiskiem eksperta, stosowanie ocenianych środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego w postępowaniu dietetycznym u pacjentów z homocystynurią, w szczególności u pacjentów nieodpowiadających na leczenie pirydoksyną, może przynosić korzyść zdrowotną. Prognozowana populacja obejmuje kilkanaście osób, w związku z tym wydawanie zgód na refundację nie powinno stanowić nadmiernego obciążenia dla płatnika publicznego.

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 2021 r., poz. 1285 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 2021 r., poz. 523), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby oceny zasadności wydawania zgody na refundację nr: OT.4211.1.2022 „HCU Anamix Junior, HCU Anamix Infant, HCU Cooler, HCU Express, HCU Lophlex LQ, HCU gel, HCU LV we wskazaniu homocystynuria”. Data ukończenia: 2.03.2022 r.