



Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezese Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Stanowisko Rady Przejrzystości

nr 56/2022 z dnia 13 czerwca 2022 roku

w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego MSUD Anamix Infant, MSUD Anamix Junior, MSUD Anamix Junior LQ, MSUD Gel, MSUD Cooler, MSUD Express, MSUD Lophlex LQ

Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego MSUD Anamix Infant, MSUD Anamix Junior, MSUD Anamix Junior LQ, MSUD Gel, MSUD Cooler, MSUD Express, MSUD Lophlex LQ we wskazaniach: choroba syropu klonowego, deficyt beta-ketotiolazy, deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Choroba syropu klonowego (MSUD) (ang. maple syrup urine disease) jest wrodzoną wadą metabolizmu, w wyniku której organizm nie jest w stanie prawidłowo rozkładać aminokwasów rozgałęzionych, takich jak leucyna, izoleucyna i walina. Przyczyną choroby jest niedobór lub brak aktywności kilku enzymów, dokładniej mówiąc całego kompleksu enzymatycznego – tak zwanej dehydrogenazy rozgałęzionych α -ketokwasów, które w organizmie odpowiadają za rozkład aminokwasów rozgałęzionych. Zaburzenie wywołane jest mutacją w obrębie genów: BCKDHB, BCKDHA, DBT. W MSUD zahamowanie reakcji biochemicznych na poziomie dehydrogenazy rozgałęzionych α -ketokwasów powoduje gromadzenie się zarówno α -ketokwasów, jak i leucyny, izoleucyny i waliny we krwi, w płynie mózgowo-rdzeniowym i moczu, a to z kolei wywołuje objawy chorobowe i często prowadzi do zespołu intoksykacji. Choroba syropu klonowego dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny.

Niedobór beta - ketotiolazy (BKD) jest dziedzicznym autosomalnie recesywnie zaburzeniem, w którym organizm nie jest w stanie skutecznie metabolizować aminokwasu izoleucyny. Zaburzenie to również upośledza zdolność organizmu do przetwarzania ketonów, które są cząsteczkami wytwarzanymi podczas rozkładu tłuszczów.



Neurodegeneracja spowodowana niedoborem hydrolazy 3 - hydroksyizobutyrylo - CoA (ang. 3 - hydroxyisobutyryl - CoA hydrolase , HIBCH) to rzadka choroba metaboliczna, dziedziczona w sposób autosomalny recesywny.

Dowody naukowe

W badaniach dla MSUD wskazano, iż: suplementacja preparatami bez BCAA, niezależnie od drogi podania, jest bardzo skuteczna w obniżaniu neurotoksycznych poziomów leucyny. Profil bezpieczeństwa wydaje się być korzystny w obu analizowanych grupach. Biorąc pod uwagę, że podwyższony poziom leucyny jest stanem zagrożenia życia, dożylne podawanie suplementów dietetycznych bez BCAA może być szczególnie przydatną alternatywą w nagłych przypadkach, gdy pacjent nie jest w stanie przyjąć lub nie toleruje leczenia doustnego lub podania dojelitowego.

Na podstawie odnalezionych badań dla BKD i HIBCH można jedynie stwierdzić, iż u chorych stosowane są diety z ograniczoną podażą wybranych aminokwasów i białek, bez wskazania żadnych konkretnych preparatów i schematów

Problem ekonomiczny

Nie odnaleziono rekomendacji dot. środków spożywczych stosowanych we wskazaniach: choroba syropu klonowego; deficyt beta-ketotiolazy; deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA.

Aktualny stan finansowania w Polsce przedstawia się następująco: całkowity koszt refundacji w 2021 r. za powyższe środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego MSUD Anamix Infant; MSUD Anamix Junior; MSUD Anamix Junior LQ; MSUD Gel; MSUD Cooler; MSUD Express; MSUD Lophlex LQ wyniósł w sumie 1 896 577,95 zł, przy czym liczba pacjentów wnioskujących w 2021 r. o poszczególne środki wynosiła od 1 do 6 pacjentów, w zależności od danego środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

Główne argumenty decyzji

Wszystkie wymienione wrodzone zaburzenia metaboliczne to choroby rzadkie. Opinie polskich ekspertów klinicznych co do finansowania środków spożywczych są pozytywne.

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 2022 r., poz. 463), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby oceny zasadności wydawania zgody na refundację nr: OT.4211.4.2022 „MSUD Anamix Infant, MSUD Anamix Junior, MSUD Anamix Junior LQ, MSUD Gel, MSUD Cooler, MSUD Express, MSUD Lophlex

LQ we wskazaniach choroba syropu klonowego deficyt beta-ketotiolazy deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA". Data ukończenia: 08.06.2022 r.