



Stanowisko Rady Przejrzystości  
nr 84/2022 z dnia 5 września 2022 roku  
w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację leku Tript-OH  
(oksytryptan) we wskazaniu: deficyty tetrahydrobiopteryny

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację leków:*

- *Tript-OH (oksytryptan), 20 kapsułek, 100 mg,*
  - *Tript-OH (oksytryptan), 30 kapsułek, 50 mg,*
- we wskazaniu: deficyty tetrahydrobiopteryny.*

**Uzasadnienie**

Problem decyzyjny

*Objęcie refundacją w trybie importu docelowego leku Tript-OH (dwie prezentacje) we wskazaniu deficyty tetrahydrobiopteryny (BH4). Obejmują one grupę rzadkich zaburzeń neurometabolicznych powodowanych przez mutacje patogenne w genach odpowiadających za biosyntezę i regenerację BH4, będącej kluczowym kofaktorem hydroksylaz aminokwasów aromatycznych.*

*Wszystkie zaburzenia są dziedziczone autosomalnie recesywnie (AR), z wyjątkiem niedoboru GTP-CH (GTP-CHD), który objawia się zarówno autosomalnym recesywnym, jak i autosomalnym dominującym (AD) wzorcem dziedziczenia.*

*Oxytriptan stosowany jako lek przeciwpadaczkowy i przeciwdepresyjny natomiast uzupełnienie deficytu tetrahydrobiopteryny BH4 jest wskazaniem off-label.*

Dowody naukowe

*Następujące badania pierwotne: Manzoni 2020 (pacjenci z deficytem PTPS), Almannai 2019 (PTPS), Han 2015 (PTPS), Shintaku 2013 (PTPS, DHPR), Opladen 2012 (PTPS, DHPR, GTPCH, PCD), Ye 2012 (deficyty BH4 ogółem) oraz Niu 2011 (PTPS) były wzięte pod uwagę w trakcie przygotowywania przedmiotowego stanowiska. We wszystkich tych badaniach pacjenci z deficytem BH4 leczeni byli przy użyciu sapropteryny (BH4) w skojarzeniu z prekursorami dopaminy i serotoniny (lewodopa lub karbidopa) oraz 5-hydroktryptofanem (5-HTP). Wyniki nie są jednoznaczne, choć wskazują na poprawę stanu pacjentów. Szczególnie podkreślane jest jak najwcześniejsze rozpoczęcie leczenia. Brak jest badań naukowych, w których stosuje się 5-HTP w monoterapii.*

### Problem ekonomiczny

Dokładne rozpowszechnienie niedoborów BH4 na świecie pozostaje nieznanne. Szacuje się, że średnia częstość występowania wszystkich hiperfenyloalaninemii (HPA) wykrytych w ramach badań przesiewowych noworodków w Europie wynosi ok. 1:10 000 – przypuszcza się, że niedobory BH4 odpowiadają za ok. 1-2% z nich. Zgodnie z oszacowaniami, liczba pacjentów leczonych Tript-OH może wynieść od 17 do 39 osób rocznie. Szacowany roczny koszt płatnika publicznego może wynieść od ok. 38 tys. zł do ok 534 tys. zł., jednakże kwoty te mogą być wyższe.

### Główne argumenty decyzji

W przypadku braku leczenia, u pacjentów występują złożone i ciężkie objawy neurologiczne, parkinsonizm, choroby degeneracyjne mózgu, przedwczesna śmierć.

Brak jest dopuszczonych produktów leczniczych zawierających oksytryptan.

Jak wskazują eksperci i analitycy, we wnioskowanym wskazaniu nie istnieją świadczenia alternatywne dla produktu leczniczego Tript-OH.

### **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.4211.12.2022 „Tript-OH (oksytryptan) we wskazaniach: deficyty tetrahydrobiopteryny”. Data ukończenia: 01.09.2022 r.