



## **Rekomendacja nr 32/2024**

**z dnia 25 kwietnia 2024 r.**

**Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji  
w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej  
„Wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne  
wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu  
wrodzonych wad metabolizmu”**

**Prezes Agencji** rekomenduje zakwalifikowanie wysokospecjalistycznych metabolicznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.

### **Uzasadnienie rekomendacji**

Wrodzone wady metabolizmu (WWM) stanowią różnorodną klinicznie grupę chorób rzadkich. Można je podzielić między innymi na wrodzone wady metabolizmu z objawami intoksykacji metabolicznej, wrodzone wady metabolizmu z obniżoną tolerancją na głodzenie, zaburzenia wewnątrzmitochondrialnego metabolizmu energetycznego, zaburzenia neurotransmisji, genetycznie uwarunkowane wady metabolizmu z ograniczonymi możliwościami terapeutycznymi w stanach nagłych.

Złotym standardem diagnostyki i monitorowania wrodzonych wad metabolizmu są wysokospecjalistyczne badania laboratoryjne, dzięki którym możliwe jest wczesne rozpoznanie i wdrożenie terapii.

Wnioskowane świadczenie dedykowane jest szerokiej populacji pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu, obejmując łącznie 32 wskazania. Proponowany wykaz świadczeń obejmuje następujące badania diagnostyczne: aminokwasy rozgałęzione w „suchej kropli krwi”, profil aminokwasów w osoczu/surowicy lub moczu, profil aminokwasów i acylokarnityn w „suchej kropli krwi”, profil kwasów organicznych w moczu GC/MS, bursztynyloaceton w „suchej kropli krwi”, homocysteina całkowita, kwas metylomalonowy i kwas metylocytrynowy w „suchej kropli krwi”, pteryny w moczu.

Aktualnie większość ww. badań zlecanych jest podczas hospitalizacji pacjenta i finansowane są w ramach systemu jednorodnych grup pacjentów (JGP) w zakresie leczenia szpitalnego. W ograniczonym zakresie dostępne są także dla pacjentów w niektórych programach lekowych (B.76, B.109, B.140, B.143, B.21). Wykaz świadczeń gwarantowanych z zakresu

Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej (AOS) obejmuje jedynie część przedmiotowych badań laboratoryjnych i nie pozwala na wykonanie pełnej diagnostyki oraz monitorowania stanu pacjenta.

Kwalifikacja ocenianych procedur do wykazu świadczeń gwarantowanych w AOS zwiększyłaby dostęp do badań na poziomie wizyt ambulatoryjnych oraz zoptymalizowała koszty ponoszone na diagnostykę i monitorowanie pacjentów poprzez zmniejszenie liczby kosztownych hospitalizacji. Jednym z możliwych rozwiązań tej sytuacji jest utworzenie pakietu świadczeń diagnostycznych z odpowiednią wyceną z możliwością rozliczania w ramach poradni chorób metabolicznych.

Według Prezesa NFZ, oceniane procedury są już częściowo dostępne i finansowane w ramach AOS. Należy jednak wskazać, że w ramach leczenia szpitalnego można wykonać znacznie więcej przedmiotowych badań niż w AOS, ponieważ tego typu procedury nie są głównymi parametrami kwalifikującymi do rozliczenia danego produktu JGP. NFZ nie określa metody badania, ani materiału, z którego wykonuje się badanie.

Analiza wpływu na budżet wskazuje, iż zagwarantowanie ocenianych badań w ramach AOS i tym samym ograniczenie liczebności pacjentów diagnozowanych i monitorowanych w ramach leczenia szpitalnego może wpłynąć na nieznaczne zmniejszenie kosztów całkowitych diagnostyki i leczenia pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu. Jednak oszacowanie scenariusza inkrementalnego jest niepewne z uwagi na ograniczenia danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ.

Odnalezione wytyczne kliniczne zalecają wykonanie oznaczeń jakościowych oraz ilościowych określonych produktów przemiany materii w materiale biologicznym m.in. w osoczu, surowicy czy moczu, celem wykrycia i różnicowania wrodzonych wad metabolizmu lub monitorowania leczenia pacjentów już zdiagnozowanymi chorobami metabolicznymi. Rekomendowane jest również wykonanie molekularnego badania genetycznego u każdego pacjenta z biochemicznym rozpoznaniem danej choroby metabolicznej.

Mając na uwadze powyższe oraz stanowisko Rady Przejrzystości, zasadne jest zakwalifikowanie wysokospecjalistycznych metabolicznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej i utworzenie osobnego produktu rozliczeniowego w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (typu wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolicznych, uwzględniającego ww. badania diagnostyczne). Jednocześnie, zasadne jest przeprowadzenie oddzielnej analizy kosztów ww. procesu oraz ustalenie szczegółowych warunków realizacji świadczenia, dotyczących stosowanych technik laboratoryjnych, personelu wykonującego ww. oznaczenia i warunków, jakie powinny spełniać pracownie wykonujące ww. badania.

### **Przedmiot wniosku**

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności zakwalifikowania wysokospecjalistycznych metabolicznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu (WWM) jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, na podstawie art. 31c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r., poz. 146).

## Problem zdrowotny

Wrodzone wady metabolizmu należą do chorób rzadkich, występujących u 5 na 10 000 osób w populacji europejskiej. Są uwarunkowane genetycznie i charakteryzują się dużą różnorodnością kliniczną. Mogą obejmować zespoły wad, izolowane wady rozwojowe, niepełnosprawność intelektualną, choroby neurologiczne, kardiologiczne, nefrologiczne, endokrynologiczne, gastrologiczne, dermatologiczne, okulistyczne, onkologiczne, immunologiczne i inne. Ich obraz kliniczny może być niejednoznaczny, przez co ich diagnostyka i leczenie są złożone i kosztowne.

Oceniane świadczenie dotyczy populacji z następującymi WWM:

- |                                 |   |
|---------------------------------|---|
| 1. Acyduria metylomalonowa      | 17. Deficyt LCHAD                               |
| 2. Defekty kobalaminozależne    | 18. Deficyt MCAD                                |
| 3. Acyduria propionowa          | 19. Deficyt SCAD                                |
| 4. Acyduria izowalerianowa      | 20. Deficyt MADD                                |
| 5. Acyduria glutarowa typu I    | 21. 3-metylokrotonyloglicynuria                 |
| 6. Acyduria glutarowa typu II   | 22. Deficyt OTC                                 |
| 7. Choroba syropu klonowego     | 23. Deficyt syntetazy argininobursztynianowej   |
| 8. Tyrozynemia typu I           | 24. Deficyt liazy argininobursztynianowej       |
| 9. Tyrozynemia typu II          | 25. Deficyt arginazy                            |
| 10. Tyrozynemia typu III        | 26. Deficyt NAGS                                |
| 11. Alkaptonuria                | 27. Deficyt CPS1                                |
| 12. Defekt transportu karnityny | 28. Cytrulinemia typu II                        |
| 13. Deficyt CPT1                | 29. Hiperfenyloalaninemia                       |
| 14. Deficyt CACT                | 30. Zaburzenia przemian kwasów tłuszczowych     |
| 15. Deficyt CPT2                | 31. Inne określone wrodzone wady metabolizmu    |
| 16. Deficyt VLCAD               | 32. Inne nieokreślone wrodzone wady metabolizmu |

Szacuje się, że rocznie w Polsce rodzi się 220 dzieci z WWM.

## Alternatywna technologia medyczna

Biorąc pod uwagę wytyczne kliniczne nie ma technologii alternatywnej dla ocenianej. Wysokospecjalistyczne badania laboratoryjne są złotym standardem diagnostyki i monitorowania wrodzonych wad metabolizmu.

W Karcie Świadczeń Opieki Zdrowotnej (KŚOZ) opisano następujące techniki diagnostyczne stosowane w wykonywaniu ww. badań:

- Oznaczenie ilościowe stężeń aminokwasów metodą wysokosprawnej chromatografii ciekowej (HPLC) lub analizatorem,
- Profil aminokwasów w "suchej" kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas (MS/MS),
- Profil kwasów organicznych w moczu badany metodą gazowej spektrometrii mas (GC/MS).

## Opis wnioskowanego świadczenia

Zgodnie z KŚOZ oraz wytycznymi klinicznymi, oceniane świadczenie dedykowane jest pacjentom z wrodzonymi wadami metabolizmu (łącznie 32 wskazania) w celu diagnostyki i monitorowania leczenia.

Biochemiczna diagnostyka wrodzonych chorób metabolicznych polega na analizie jakościowej i ilościowej określonych markerów w moczu, krwi, płynie mózgowo-rdzeniowym lub w innych tkankach, swoistych dla poszczególnych schorzeń.

Proponowany wykaz świadczeń obejmuje następujące badania:

- aminokwasy rozgałęzione w „suchej kropli krwi”,
- profil aminokwasów w osoczu/surowicy lub moczu,
- profil aminokwasów i acylokarnityn w „suchej kropli krwi”,
- profil kwasów organicznych w moczu GC/MS,
- bursztynyloaceton w „suchej kropli krwi”,
- homocysteina całkowita, kwas metylomalonowy i kwas metylocytrynowy w „suchej kropli krwi”,
- pteryny w moczu.

### **Ocena skuteczności (klinicznej oraz praktycznej) i bezpieczeństwa**

*Ocena ta polega na zebraniu danych o konsekwencjach zdrowotnych (skuteczność i bezpieczeństwo) wynikających z zastosowania nowej terapii w danym problemie zdrowotnym oraz innych terapii, które w danym momencie są finansowane ze środków publicznych i stanowią alternatywne leczenie dostępne w danym problemie zdrowotnym. Następnie ocena ta wymaga określenia wiarygodności zebranych danych oraz porównania wyników dotyczących skuteczności i bezpieczeństwa nowej terapii względem terapii już dostępnych w leczeniu danego problemu zdrowotnego.*

*Na podstawie powyższego ocena skuteczności i bezpieczeństwa pozwala na uzyskanie odpowiedzi na pytanie o wielkość efektu zdrowotnego (zarówno w zakresie skuteczności, jak i bezpieczeństwa), którego należy oczekiwać względem nowej terapii w porównaniu do innych rozważanych opcji terapeutycznych.*

Oceniane świadczenia diagnostyczne są powszechnie stosowane w diagnostyce chorób i monitorowaniu stanu zdrowia pacjenta. Nie odnaleziono jednak dowodów klinicznych wysokiej jakości, dotyczących diagnostyki i leczenia chorób rzadkich, w tym wrodzonych wad metabolizmu.

Celem oceny indywidualnych korzyści wynikających z wczesnej diagnostyki i leczenia wybranych chorób metabolicznych przeprowadzono wyszukiwanie niesystematyczne dostępnych dowodów naukowych odnoszących się do wpływu wczesnej diagnostyki na zmianę naturalnego przebiegu ocenianych wskazań.

Odnaleziono 27 publikacji naukowych (Chen 2022, Corado 2022, El-Hattab 2016, HAS 2011, HAS 2020, HRSA 2023, King 2017, Larson 2019, Leslie 2023, Lichter-Konecki 2022, Lipiński 2021, Manoli 2022, Mew 2017, Mütze 2024, NORD 2020, Prasun 2020, Prasun 2022, Quinonez 2022, Saheki 2017, Sharabi 2023, Shchelochkov 2016, Sloan 2021, Sreenath Nagamani 2019, Strauss 2020, Sun 2020, Wieser 2019 Wolfe 2018) dotyczących 28 chorób metabolicznych. Na ich podstawie można wnioskować, że:

- wczesna diagnoza chorób metabolicznych pozwala na wczesne wdrożenie terapii, często nawet zanim u pacjenta wystąpią pierwsze objawy choroby,
- odpowiednio wczesne i skuteczne leczenie może przyczynić się do zmniejszenia nasilenia objawów choroby (np. acydurii metylomalonowej, defektów kobalaminozależnych) lub nawet prawie całkowitej eliminacji objawów pierwotnych lub wtórnych choroby (np. acydurii glutarowej typu I, choroby syropu klonowego, deficytu arginazy, deficytu wielu dehydrogenaz acylo-CoA czy deficytu dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych),

- w przypadku części chorób metabolicznych (np. związanych z zaburzeniami cyklu mocznikowego) nawet pomimo wczesnego i agresywnego leczenia występuje wysoka śmiertelność,
- większość osób, które przeżyły okres niemowlęcy cierpi na poważne opóźnienie rozwoju i wysokie ryzyko zaostrzenia choroby w późniejszym wieku, a leczenie większości analizowanych chorób metabolicznych bazuje na odpowiednim postępowaniu dietetycznym wraz z suplementacją,
- w ramach leczenia niektórych chorób metabolicznych stosuje się również farmakoterapię, głównie celem leczenia objawowego.

### **Propozycje instrumentów dzielenia ryzyka**

Nie dotyczy.

### **Ocena ekonomiczna, w tym szacunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych**

*Ocena ekonomiczna polega na oszacowaniu i zestawieniu kosztów i efektów zdrowotnych, jakie mogą wiązać się z zastosowaniem u pojedynczego pacjenta nowej terapii zamiast terapii już refundowanych.*

*Koszty terapii szacowane są w walucie naszego kraju, a efekty zdrowotne wyrażone są najczęściej w zyskanych latach życia (LYG, life years gained) lub w latach życia przeżytych w pełnym zdrowiu (QALY, quality adjusted life years) wskutek zastosowania terapii.*

*Zestawienie wartości dotyczących kosztów i efektów związanych z zastosowaniem nowej terapii i porównanie ich do kosztów i efektów terapii już refundowanych pozwala na uzyskanie odpowiedzi na pytanie, czy efekt zdrowotny uzyskany u pojedynczego pacjenta dzięki nowej terapii wiąże się z wyższym kosztem w porównaniu do terapii już refundowanych.*

*Uzyskane wyniki wskaźnika kosztów-efektów zdrowotnych porównuje się z tzw. progiem opłacalności, czyli wynikiem, który sygnalizuje, że przy zasobności naszego kraju (wyrażonej w PKB) maksymalny koszt nowej terapii, która ma wiązać się z uzyskaniem jednostkowego efektu zdrowotnego (1 LYG lub 1 QALY) w porównaniu do terapii już dostępnych, nie powinien przekraczać trzykrotności PKB per capita.*

*Aktualnie próg opłacalności wynosi 166 758 zł (3 × 55 586 zł).*

*Wskaźnik kosztów-efektów zdrowotnych nie szacuje i nie wyznacza wartości życia, pozwala jedynie ocenić i m. in. na tej podstawie dokonać wyboru terapii związanej z potencjalnie najlepszym wykorzystaniem aktualnie dostępnych zasobów.*

Z uwagi na charakter ocenianego świadczenia, obejmującego zmiany w warunkach formalnych świadczeń, odstąpiono od analizy ekonomicznej i przeglądu analiz ekonomicznych.

### **Wskazanie czy zachodzą okoliczności, o których mowa w art. 13 ust. 3 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r. poz. 826);**

*Jeżeli analiza kliniczna wnioskodawcy nie zawiera randomizowanych badań klinicznych dowodzących wyższości leku nad technologiami medycznymi dotychczas refundowanymi w danym wskazaniu, to urzędowa cena zbytu leku musi być skalkulowana w taki sposób, aby koszt stosowania leku wnioskowanego do objęcia refundacją nie był wyższy niż koszt technologii medycznej o najkorzystniejszym współczynniku uzyskiwanych efektów zdrowotnych do kosztów ich uzyskania.*

Nie dotyczy.

## Ocena wpływu na system ochrony zdrowia, w tym wpływu na budżet płatnika publicznego

*Ocena wpływu na system ochrony zdrowia składa się z dwóch istotnych części.*

*Po pierwsze, w analizie wpływu na budżet płatnika, pozwala na oszacowanie potencjalnych wydatków związanych z finansowaniem nowej terapii ze środków publicznych.*

*Szacunki dotyczące wydatków związanych z nową terapią (scenariusz „jutro”) są porównywane z tym, ile aktualnie wydajemy na leczenie danego problemu zdrowotnego (scenariusz „dziś”). Na tej podstawie możliwa jest ocena, czy nowa terapia będzie wiązać się z koniecznością przeznaczenia wyższych środków na leczenie danego problemu zdrowotnego, czy też wiąże się z uzyskaniem oszczędności w budżecie płatnika.*

*Ocena wpływu na budżet pozwala na stwierdzenie czy płatnik posiada odpowiednie zasoby na finansowanie danej technologii.*

*Ocena wpływu na system ochrony zdrowia w drugiej części odpowiada na pytanie jak decyzja o finansowaniu nowej terapii może wpłynąć na organizację udzielania świadczeń (szczególnie w kontekście dostosowania do wymogów realizacji nowej terapii) oraz na dostępność innych świadczeń opieki zdrowotnej.*

Analizę wpływu na budżet płatnika publicznego przygotowano przy uwzględnieniu poniższych założeń:

1. Założenia ogólne:
  - a. wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne będą wykorzystywane do diagnostyki i monitorowania pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu,
  - b. realizacja procedury będzie odbywała się w ramach AOS,
  - c. świadczeniem zostaną objęci pacjenci w każdym wieku z podejrzeniem wrodzonej wady metabolizmu (kwalifikacja) oraz z potwierdzoną wrodzoną wadą metabolizmu (monitorowanie).
2. Horyzont czasowy: 2 lata.
3. Perspektywa płatnika publicznego.
4. Liczebność populacji: założenia populacyjne oparto na danych sprawozdawczych SWIAD-NFZ z 2022 r., danych epidemiologicznych (zachorowalności), danych zawartych w ocenach Agencji związanych ze zleceniem oraz Karcie Świadczenia Opieki Zdrowotne.
5. Koszt badań: na podstawie danych rozliczeniowych zawartych w danych sprawozdawczych SWIAD-NFZ, które zestawiono z danymi w Karcie Świadczenia Opieki Zdrowotnej.

Na podstawie powyższych założeń, liczebność populacji wymagającej diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu oszacowano na ok. 2 000 rocznie, a liczebność populacji korzystającej z monitorowania leczenia wad metabolizmu na ok. 2 500 pacjentów rocznie.

Ponadto, biorąc pod uwagę systematyczne zwiększenie się zakresu oraz dostępności testów przesiewowych w kierunku wrodzonych wad metabolizmu i świadomości społecznej w zakresie występowania chorób rzadkich, w kolejnych latach można spodziewać się systematycznego wzrostu liczebności pacjentów kierowanych na pogłębioną diagnostykę. Wzrost populacji w kolejnym roku przyjęto arbitralnie na poziomie 10%.

Roczny koszt diagnostyki jednego pacjenta, w wariantcie najbardziej prawdopodobnym, oszacowano na poziomie 627,67 zł. W wariantach minimalnym i maksymalnym koszty przyjęto na poziomie +/-10% kosztów w scenariuszu najbardziej prawdopodobnym.

Roczny koszt monitorowania leczenia jednego pacjenta (na podstawie kosztów monitorowania raportowanych dla pacjentów leczonych w poszczególnych programach lekowych) oszacowano na:

- 560,74 zł w wariancie minimalnym,
- 2 739,77 zł w wariancie najbardziej prawdopodobnym,
- 5 196,89 zł w wariancie maksymalnym.

#### Wyniki analizy wpływu na budżet płatnika publicznego

Całkowity koszt diagnostyki oszacowano na poziomie:

- 1,1 mln w I. i 1,2 mln zł w II. roku analizy w wariancie minimalnym,
- **1,3 mln w I. i 1,4 mln zł w II. roku** analizy w wariancie najbardziej prawdopodobnym,
- 1,4 mln w I. i 1,5 mln zł w II. roku analizy w wariancie maksymalnym.

Całkowity koszt monitorowania oszacowano na poziomie:

- 1,4 mln w I. i 1,5 mln zł w II. roku analizy w wariancie minimalnym,
- **6,8 mln w I. i 7,5 mln zł w II. roku** analizy w wariancie najbardziej prawdopodobnym,
- 13 mln w I. i 14,3 mln zł w II. roku analizy w wariancie maksymalnym.

Sumaryczny całkowity koszt diagnostyki oraz monitorowania oszacowano na:

- 2,5 mln zł w I. roku i 2,7 mln zł w II. roku analizy w wariancie minimalnym,
- **8,1 mln zł w I. roku i 8,9 mln zł w II. roku** analizy w wariancie najbardziej prawdopodobnym,
- 14,4 mln w I. roku i 15,8 mln zł w II. roku analizy w wariancie maksymalnym.

#### *Ograniczenia oszacowań wpływu na budżet*

- oceniane wskazania stanowią heterogeniczną grupę chorób o złożonej charakterystyce i epidemiologii, co wpływa na oszacowanie liczebności populacji docelowej, zakresu badań niezbędnych do diagnostyki i monitorowania pacjentów oraz częstotliwość wykonywania badań,
- brak możliwości odniesienia scenariusza nowego do scenariusza istniejącego, ze względu na niejasny sposób realizacji i rozliczania przedmiotowych badań w ramach leczenia szpitalnego (w tym możliwość realizacji w ramach programów lekowych) oraz potencjalną możliwością realizacji części badań w ramach AOS (rozliczanych produktami o niższej wycenie niż na rynku komercyjnym/ zaproponowaną w KŚOZ) oraz na niską dokładność danych sprawozdawczych wynikającą głównie z niewystarczającej dokładności klasyfikacji ICD-10 do opisu chorób rzadkich.

#### **Uwagi do proponowanego instrumentu dzielenia ryzyka**

Nie dotyczy.

#### **Opinie ekspertów**

Zwrócono się do siedmiu ekspertów klinicznych, natomiast nie otrzymano żadnej opinii dotyczącej zasadności realizacji przedmiotowych świadczeń.

#### **Uwagi do opisu świadczenia**

Z uwagi na relatywnie wysoki koszt wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu oraz szeroki zakres wskazań objętych przedmiotowym zleceniem, w tym możliwość rozszerzania zakresu schorzeń, oraz konieczność posiadania doświadczenia w interpretacji wyników wysokospecjalistycznych metabolicznych badań laboratoryjnych, należy rozważyć ich realizację w poradni chorób metabolicznych.

Proponowanym przez Agencję rozwiązaniem jest więc utworzenie pakietu świadczeń diagnostycznych z odpowiednią wyceną i możliwością rozliczania w ramach porad specjalistycznych.

#### Uwagi do warunków realizacji świadczenia

W ślad za Radą Przejrzystości proponuje się zakwalifikowanie ocenianego świadczenia jako świadczenia gwarantowanego, dostępnego w ramach świadczeń:

- porada specjalistyczna – rzadkie wrodzone wady metabolizmu u dzieci,
- porada specjalistyczna – choroby metaboliczne.

Zwraca również uwagę na dokonanie precyzyjnej wyceny każdego z proponowanych siedmiu badań diagnostycznych i utworzenia osobnych produktów kontraktowych do sumowania, ograniczonych do wykorzystania w ramach sugerowanych wyżej zakresów świadczeń gwarantowanych.

#### **Omówienie rozwiązań proponowanych w analizie racjonalizacyjnej**

*Przedmiotem analizy racjonalizacyjnej jest identyfikacja mechanizmu, którego wprowadzenie spowoduje uwolnienie środków publicznych w wysokości odpowiadającej co najmniej wzrostowi kosztów wynikającemu z podjęcia pozytywnej decyzji o refundacji wnioskowanej technologii medycznej.*

*Analiza racjonalizacyjna jest przedkładana, jeżeli analiza wpływu na budżet podmiotu zobowiązanego do finansowania świadczeń ze środków publicznych wykazuje wzrost kosztów refundacji.*

Nie dotyczy.

#### **Omówienie rekomendacji wydawanych w odniesieniu do ocenianej technologii**

##### *Rekomendacje kliniczne*

Odnaleziono wytyczne kliniczne odnoszące się do schorzeń, takich jak: acyduria metylomalonowa i acyduria propionowa (Forny 2020, EMID 2014), defekty kobalaminozależne (Huemer 2017), acyduria izowalerianowa (EMID 2014), acyduria glutarowa typu I (Boy 2022, EMID 2014), Deficyt MAD (MHP 2022, ACMG 2022), choroba syropu klonowego (BIMDG 2018), tyrozynemia typu I (Chinsky 2017), deficyt VLCAD (VLCAD 2020), deficyt SCAD (G2M 2021), deficyt OTC (EMID 2014), deficyt NAGS (EMID 2014), deficyt CPS1 (EMID 2014, Heberle 2019), hiperfenyloalaninemia (Sprosen 2017).

Wymienione powyżej rekomendacje kliniczne zalecają wykonanie oznaczeń jakościowych oraz ilościowych określonych produktów przemiany materii w materiale biologicznym m.in. w osoczu, surowicy czy moczu, celem wykrycia i różnicowania wad metabolicznych lub monitorowania leczenia pacjentów już zdiagnozowanymi chorobami metabolicznymi.

Zaleca się także, aby u każdego pacjenta z biochemicznym rozpoznaniem danej choroby metabolicznej zostały dodatkowo wykonane molekularne badania genetyczne.

Autorzy większości wytycznych nie odnoszą się do technik laboratoryjnych, którymi miałyby być wykonywane oznaczenia.

Nie odnaleziono wytycznych klinicznych odnoszących się do diagnostyki i leczenia następujących chorób: tyrozynemia typu II, tyrozynemia typu III, alkaptonuria, defekt transportu karnityny, deficyt CACT, deficyt CPT2, deficyt LCHAD, Deficyt MCAD, 3-metylokrotonyloglicynuria, oraz zaburzenia przemian kwasów tłuszczowych.

#### **Podstawa przygotowania rekomendacji**

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia z 28 lutego 2024 r. Ministra Zdrowia (znak pisma: DLG.741.55.2023.MN) w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Wysokospecjalistyczne



metaboliczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu (WWM) jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS), na podstawie art. 31c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r., poz. 146), po uzyskaniu stanowiska Rady Przejrzystości nr 30/2024 z dnia 15 kwietnia 2024 roku w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu” jako świadczenia gwarantowanego.

#### **Piśmiennictwo**

1. Stanowisko Rady Przejrzystości nr 30/2024 z dnia 15 kwietnia 2024 roku w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu” jako świadczenia gwarantowanego.
2. Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej nr WS.420.2.2024 pn. „Wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu”, data ukończenia: 10.04.2024 r.