



Rekomendacja nr 62/2024

z dnia 21 czerwca 2024 r.

**Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
w sprawie zasadności wydawania zgody na refundację
produktów S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniu:
uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego
zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu
acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii
metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD,
deficycie VLCA, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie,
chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1**

Prezes Agencji rekomenduje wydawanie zgód na refundację produktów S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniu: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD, deficycie VLCA, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1.

Uzasadnienie rekomendacji

Oceniane produkty S.O.S. należą do środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego i są przeznaczone do stosowania doraźnego w sytuacjach awaryjnych wyłącznie u pacjentów z potwierdzonymi wrodzonymi wadami metabolicznymi. Bazując na wytycznych stwierdzono, że postępowanie awaryjne ma na celu spowolnienie i zatrzymanie szkodliwych przemian, które mogą prowadzić do dekompensacji metabolicznej, a w konsekwencji do poważnych powikłań.

W wyniku wyszukiwania nie odnaleziono nowych dowodów naukowych umożliwiających przeprowadzenie aktualizacji oceny skuteczności klinicznej i bezpieczeństwa stosowania produktów S.O.S. Nie zmienia to zatem dotychczasowych wątpliwości związanych z brakiem wiarygodnych badań dotyczących produktów S.O.S. obejmujących wszystkie z analizowanych wskazań, co stanowi istotne ograniczenia wnioskowania. W analizie klinicznej uwzględniono

jedynie badania potwierdzające stosowanie sproszkowanych węglowodanów do picia w ocenianych wskazaniach, w tym badanie Gokmen-Ozel 2010 przeprowadzone wśród 47 pacjentów z chorobami metabolicznymi (acyduria propionowa lub metylomalonowa, glikogenozy typu I lub III, zaburzenia utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych, zaburzenia cyklu mocznikowego, niedobór średniołańcuchowej dehydrogenazy acylo-CoA, lizynuryczna nietolerancja białka).

Wzięto pod uwagę, że rekomendacje kliniczne, dotyczące ocenianych wskazań, w sytuacjach awaryjnych zalecają zapewnienie pożywienia wysokoenergetycznego (nawet powyżej normalnego zapotrzebowania energetycznego), co zapobiega katabolizmowi i wspiera procesy anaboliczne. Jednocześnie każdy pacjent ze schorzeniem metabolicznym powinien mieć opracowany indywidualny plan postępowania awaryjnego, dostosowany do wieku, wagi, zapotrzebowania energetycznego i stanu klinicznego. W opinii eksperta także podkreślono znaczenie indywidualnie dostosowanej diety i wczesnej interwencji dietetycznej w sytuacjach zwiększonego zapotrzebowania energetycznego.

Ponadto, analiza danych przekazanych przez Ministerstwo Zdrowia wskazuje, że wydatki związane z finansowaniem produktów S.O.S. nie przekraczają kilkunastu tys. zł rocznie. W okresie styczeń 2023 – kwiecień 2024 wydano 25 zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, i S.O.S. 25. Zrefundowanych zostało 97 opakowań dla 9 pacjentów, na łączną kwotę ok. 12,9 tys. zł.

W związku z powyższym, zebrane w procesie oceny informacje uznano za wystarczające, by uzasadnić wydawanie zgód na refundację produktów S.O.S. w ocenianych wskazaniach.

Przedmiot wniosku

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności wydawania zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego:

- S.O.S. 10, proszek, saszetka 21 g, 30 saszetek,
- S.O.S. 15, proszek, saszetka 31 g, 30 saszetek,
- S.O.S. 20, proszek, saszetka 42 g, 30 saszetek,
- S.O.S. 25, proszek, saszetka 52 g, 30 saszetek,

we wskazaniu: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD, deficycie VLCA, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1.

Problem zdrowotny

Acyduria propionowa

Acyduria propionowa (ang. propionic acidemia, PA) (ICD-10: E71.1), zwana także kwasicą propionową, jest to organiczna kwasica spowodowana przez niedobór aktywności karboksylazy propionylkoenzymu A. Enzym ten jest potrzebny podczas przemiany m.in. niektórych aminokwasów i cholesterolu. Choroba charakteryzuje się zagrażającymi życiu epizodami dekompensacji metabolicznej, zaburzeniami neurologicznymi oraz powikłaniem w postaci kardiomiopatii.

Acyduria glutarowa

Acyduria glutarowa typu 1 (ang. glutaric acidemia type-1, GA1) (ICD-10: E71.3), zwana także inaczej niedoborem dehydrogenazy glutarylo-CoA (ang. glutaryl-Coenzyme A dehydrogenase deficiency, GDD)

jest zaburzeniem neurometabolicznym dziedziczonym autosomalnie recesywnie, należącym do chorób rzadkich. Charakteryzuje się przełomami ostrej encefalopatii, które powodują uszkodzenia w prążkowie oraz poważne zaburzenia ruchu o charakterze dystonii i dyskinezy.

Acyduria glutarowa typu II (ang. glutaric aciduria type 2, glutaric acidemia type 2), nazywana również niedoborem dehydrogenazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych (ang. multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MAD deficiency, MADD), jest ultrarazadkim zaburzeniem utleniania kwasów tłuszczowych i aminokwasów. Choroba jest klinicznie heterogenna, od ciężkiej postaci noworodkowej, do łagodnej u dzieci i dorosłych.

Acyduria metylomalonowa

Acyduria metylomalonowa (ang. methylmalonic aciduria, MMA) (ICD-10: E71.1) jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny recesywny. Należy do grupy wrodzonych wad metabolizmu aminokwasów i skutkuje zwiększonym stężeniem kwasu metylomalonowego we krwi i moczu.

Hiperamonemia pierwotna

Hiperamonemia jest definiowana jako stężenie amoniaku w osoczu $>50 \mu\text{mol/l}$ ($>100 \mu\text{mol/l}$ u noworodków). Gromadzenie amoniaku w ciele pacjenta jest skutkiem zaburzenia działania cyklu mocznikowego (ang. urea cycle disorders, UCD). Przyczyny mogą być pierwotne (wrodzone) lub wtórne (np. na skutek innych zaburzeń, pośrednio wpływających na cykl mocznikowy). W połączeniu z objawami klinicznymi jest traktowany jako stan nagły. Hiperamonemia pierwotna odnosi się do wrodzonych deficytów enzymów uczestniczących w cyklu mocznikowym. Opisano kilka typów niedoborów enzymów prowadzących do występowania następujących chorób: niedobór liazy argininobursztynianowej (ALS), niedobór syntazy argininobursztynianowej (ASS), syntazy karbamoilofosforanowej 1, niedobór karbamoiltransferazy ornitynowej (OTC), niedobór arginazy 1 (ARG1), niedobór syntazy N-acetyloglutaminianu (NAGS) i zespół hiperornitynemii, hiperamonemia, homocytrulinemia.

Deficyt LCHAD

Deficyt dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-koenzymu A długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (niedobór LCHAD, ang. long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency, LCHAD deficiency) (ICD-10: E71.3) należy w populacji polskiej do najczęściej ujawniających się klinicznie zaburzeń procesu oksydacji tłuszczowych. Białko o aktywności 3 hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych jest częścią białka trójfunkcyjnego MTP, związanego z wewnętrzną błoną mitochondrialną, które katalizuje trzy kolejne reakcje w procesie beta-oksydacji kwasów tłuszczowych.

Deficyt VLCAD

Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych o bardzo długim łańcuchu (ang. very long chain fatty acyl-CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD deficiency) (ICD-10: E71.3) jest klinicznie podobny do deficytu LCHAD. Również należy do grupy zaburzeń zużytkowania wolnych kwasów tłuszczowych spowodowanych upośledzeniem ich utleniania wewnątrzmitochondrialnego (zaburzenia β -oksydacji kwasów tłuszczowych).

Nietolerancja białka lizynurowego (LPI)

Rzadkie zaburzenie wchłaniania i transportu aminokwasów charakteryzujące się wtórnym zaburzeniem cyklu mocznikowego z nieprawidłowym rozwojem, powiększeniem wątroby i śledziony oraz szerokim zakresem objawów klinicznych, w tym hematologicznych (zespół aktywacji makrofagicznej lub limfocytocytaza hemofagocytarna, HLH), immunologicznych, trawiennych, nerkowych, płucnych i (lub) kostnych. Zaburzenia metaboliczne LPI powodują zwiększone wydalanie nerkowe i zmniejszone wchłanianie z jelita aminokwasów dwuzasadowych oraz acydurię jamy ustnej.

Glikogenoza

Glikogenozy (Glycogen Storage Diseases, GSD) to choroby genetyczne wynikające z zaburzeń metabolizmu glikogenu – polimerycznej cząsteczki wielocukru będącego materiałem zapasowym, służącym jako wewnątrzkomórkowe źródło energii. Glikogenozy powstają wskutek różnych nieprawidłowości enzymów odpowiedzialnych za przemianę glukozy w glikogen i odwrotnie – z glikogenu w glukozę. Dotyczą mięśni i wątroby, czyli tych organów, w których magazynowany jest glikogen. Najczęstszą i najcięższą GSD jest defekt kompleksu glukozy-6-fosfatazy, określany jako typ I GSD.

Choroba Syropu Klonowego

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. 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.

Deficyt syntazy karbamylofosforanu (CPS1)

Niedobór syntazy karbamylofosforanowej 1 (CPS1D) jest rzadkim i ciężkim zaburzeniem metabolizmu cyklu mocznikowego, charakteryzującym się najczęściej występowaniem ciężkiej hiperamonemii u noworodków. CPS1D jest wynikiem mutacji w genie CPS1 (2p) prowadzącej do przerwania cyklu mocznikowego.

Alternatywna technologia medyczna

Zgodnie z danymi przekazanymi przez MZ, w 2023 r. nie sprowadzono w ramach importu docelowego innych środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego (śsspż) w analizowanych wskazaniach. Zgodnie z aktualnym Obwieszczeniem MZ w analizowanych wskazaniach nie są refundowane żadne śsspż o zbliżonym składzie.

Zgodnie z opinią eksperta, dostępny na polskim rynku, ale niefinansowany jest produkt Fantomalt i ma zastosowanie w ocenianych wskazaniach.

Opis wnioskowanego świadczenia

Analizowane preparaty S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 należą do środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

Produkty S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 zawierają suszony syrop glukozowy i są przeznaczone do stosowania doraźnego w sytuacjach awaryjnych wyłącznie u pacjentów z potwierdzonymi wrodzonymi wadami metabolizmu.

Preparaty mają postać proszku do rozpuszczenia w wodzie, a dawkowanie ustala lekarz lub dietetyk i jest ono zależne od wieku, masy ciała i stanu klinicznego pacjenta.

Wnioskowane wskazania są zgodne z przeznaczeniem produktów.

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.

W analizie klinicznej, będącej aktualizacją poprzedniego opracowania, uwzględniono m.in.: badanie Gokmen-Ozel 2010 przeprowadzone u 47 pacjentów w wieku 0-20 lat z chorobami metabolicznymi mające na celu porównanie różnych sposobów przygotowania mieszanki węglowodanowej, wszyscy pacjenci otrzymywali napój glukozowy: preparat S.O.S. lub preparat Super Soluble Maxijul.

Odnalezione badania są dowodami o niskiej jakości.

Skuteczność kliniczna

Gokmen-Ozel 2010

Stosowanie preparatu w saszetkach zawierających odmierzoną dawkę pozwoliło zmniejszyć liczbę błędów podczas przygotowywania napoju, a w konsekwencji obniżyć ryzyko nietolerancji pokarmowej, biegunki osmotycznej, dekompensacji metabolicznej i encefalopatii.

Wnioski z poprzedniego opracowania

W badaniu Bleeker 2020 interwencję ocenianą stanowił ester ketonowy (ang. ketone ester, KE) podawany z węglowodanowym napojem izokalorycznym zawierającym wyłącznie dekstrozę (CHO, ang. carbohydrate), natomiast w ramieniu komparatora stosowano wyłącznie CHO, co z kolei stanowi interwencję zbliżoną do ocenianej. Otrzymane wyniki sugerują, że dodanie KE do CHO może przynieść dodatkowe korzyści u pacjentów z deficytem VLCAD. Niemniej wyniki dla ramienia otrzymującego wyłącznie CHO wskazują również na skuteczność dekstrozy w zakresie unormowania ocenianych parametrów laboratoryjnych w trakcie wzmożonego wysiłku fizycznego, co stanowi główny cel stosowania badanych preparatów.

Bezpieczeństwo

W ulotce preparatu S.O.S przedstawiono następujące informacje dotyczące bezpieczeństwa: produkt należy stosować pod ścisłą kontrolą lekarską wyłącznie u pacjentów ze zdiagnozowanymi wrodzonymi wadami metabolicznymi, produkt nie może być jedynym źródłem pożywienia, produkt przeznaczony wyłącznie do podawania dojelitowego.

Ograniczenia analizy

Brak dowodów dotyczących efektywności klinicznej i praktycznej stosowania produktu produktów S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 w ocenianych jednostkach chorobowych.

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 (wrażonej 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 190 380 PLN/QALY.

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.

Zgodnie z danymi przekazanymi przez Ministerstwo Zdrowia, w okresie od 1 stycznia 2023 r. do 1 kwietnia 2024 r., otrzymano 15 wniosków (9 pacjentów) dotyczących sprowadzenia z zagranicy środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego S.O.S.:

- S.O.S. 10 – 1 pacjent;
- S.O.S. 15 – 1 pacjent;
- S.O.S. 20 – 1 pacjent;
- S.O.S. 25 – 6 pacjentów;

we wskazaniu: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD, deficycie VLCA, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1.

Szacowana cena za opakowanie produktu SOS wynosi: od 90,39 zł do 158,97 zł netto.

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.

W okresie od 1 stycznia 2023 r. do 1 kwietnia 2024 r. preparat S.O.S. został sprowadzony w ramach importu docelowego dla 9 pacjentów, a łączny koszt refundacji wyniósł 12 889,77 zł.

Szacowany średni roczny koszt stosowania preparatu S.O.S. u jednego pacjenta wynosi ok. 1 264,84 zł.

Z uwagi na brak danych nie było możliwe dokładne oszacowanie liczebności populacji docelowej (ceniany produkt jest stosowany w sytuacjach awaryjnych, co przekłada się na niepewność oszacowań liczby osób wymagających jego podania).

Uwagi do proponowanego instrumentu dzielenia ryzyka

Nie dotyczy.

Uwagi do zapisów programu lekowego

Nie dotyczy.

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 innych krajach w odniesieniu do ocenianej technologii

Odnaleziono 15 rekomendacji klinicznych dotyczących postępowania dietetycznego w ocenianych wskazaniach.

Pomimo różnic w zaleceniach dotyczących postępowania żywieniowego w przypadku dobrego samopoczucia, podstawowe rekomendacje dotyczące postępowania w sytuacjach awaryjnych są tożsame – konieczne jest zapewnienie pożywienia wysokoenergetycznego (nawet powyżej normalnego zapotrzebowania energetycznego), co zapobiega katabolizmowi i wspiera procesy anaboliczne.

Postępowanie awaryjne ma na celu spowolnienie i zatrzymanie szkodliwych przemian, które mogą prowadzić do dekompensacji metabolicznej, a w konsekwencji - do poważnych powikłań. Powinno być wdrożone jak najszybciej po zaobserwowaniu niepokojących objawów i kontynuowane do momentu ich ustąpienia. Jednakże to postępowanie nie może być prowadzone zbyt długo – nie jest to żywienie zapewniające dostosowane do schorzenia zapotrzebowanie żywieniowe. Jeśli stan pacjenta, pomimo wdrożenia protokołu postępowania awaryjnego, pogarsza się, konieczne jest zgłoszenie się do szpitala.

Napój, który powinien stanowić podstawę postępowania awaryjnego, to roztwór łatwo przyswajalnych węglowodanów. W zależności od schorzenia może zostać wzbogacony o elektrolity (poprawa nawodnienia), tłuszcz (źródło energii inne niż węglowodany) lub mieszanki aminokwasów. We wszystkich wytycznych wskazane jest przerwanie podawania naturalnych białek, jednak przerwa nie powinna być dłuższa niż 24-48 h, a ponowne wprowadzanie produktów białkowych powinno

odbywać się stopniowo. Bardzo ważne jest unikanie okresów głodu poprzez regularne karmienie, w postępowaniu awaryjnym co 2-3 godziny, zarówno w ciągu dnia, jak i w nocy.

Większość wytycznych podaje podstawowy przepis na roztwór węglowodanów o odpowiednim stężeniu, dostosowanym do wieku lub wagi pacjenta (co jest szczególnie ważne w przypadku małych dzieci). Jednakże często podkreślane jest, że są to ogólne wskazówki, zaś każdy pacjent ze schorzeniem metabolicznym powinien mieć opracowany indywidualny plan postępowania awaryjnego, dostosowany do wieku, wagi, zapotrzebowania energetycznego i stanu klinicznego danego pacjenta (decyzja dotycząca podawania tłuszczu, mieszanek aminokwasów, kontynuacja suplementacji i podawania leków).

Podstawa przygotowania rekomendacji

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia Ministra Zdrowia (znak pisma: PLD.45341.294.2024.AD), odnośnie przygotowania rekomendacji Prezesa w sprawie zasadności wydawania zgody na refundację produktów S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniu: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD, deficycie VLCA, I izynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1, na podstawie art. 39 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 z późn. zm.), po uzyskaniu Stanowiska Rady Przejrzystości nr 59/2024 z dnia 17 czerwca 2024 roku w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniach: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHAD, deficycie VLCAD, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1.

Piśmiennictwo

1. Raport nr OT.4211.7.2024 S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniu: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHADD, deficycie VLCA, I izynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1
2. Stanowisko Rady Stanowisko Rady Przejrzystości nr 59/2024 z dnia 17 czerwca 2024 roku w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego S.O.S. 10, S.O.S. 15, S.O.S. 20, S.O.S. 25 we wskazaniach: uzupełnienie diety w prawidłowym zbilansowaniu dziennego zapotrzebowania na energię i stabilizacji w przebiegu acydurii propionowej, acydurii glutarowej, acydurii metylomalonowej, hiperamonemii pierwotnej, deficycie LCHAD, deficycie VLCAD, lizynurycznej nietolerancji białka, glikogenozie, chorobie syropu klonowego, deficycie CPS1