



Stanowisko Rady Przejrzystości
nr 132/2025 z dnia 30 września 2025 roku
w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środka
spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego EAA
we wskazaniu hiperamonemia

Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego EAA proszek do sporządzania zawiesiny doustnej, saszetki we wskazaniu: hiperamonemia.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Ocena dotyczy zasadności wydawanie zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego EAA (ang. essential amino acids, niezbędne aminokwasy) proszek do sporządzania zawiesiny doustnej, saszetki we wskazaniu hiperamonemia.

Środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego EAA we wskazaniu hiperamonemia podlegał wcześniejszej ocenie Agencji w ramach importu docelowego w 2021 r., kiedy to uzyskał pozytywne opinie Rady Przejrzystości oraz Prezesa Agencji. W 2013 r. oceniono EAA w zawężonym wskazaniu: hiperamonemia pierwotna. Środek EAA również wtedy uzyskał pozytywne opinie Rady Przejrzystości i Prezesa Agencji.

Zgodnie z wytycznymi klinicznymi w leczeniu hiperamonemii stosuje się dietę niskobiałkową, leki obniżające poziom azotu w cyklu mocznikowym, tj. benzoesan sodu lub fenylomaślan, suplementację argininy lub cytruliny, suplementację EAA.

Dowody naukowe

Do przeglądu włączono 2 badania retrospektywne Vela-Amieva 2025 i Keshavan 2021 dotyczące pacjentów z deficytem arginazy (ARG1d) leczonych dietą z niską podażą białka (w tym EAA).

W publikacji Vela-Amieva 2025 uwzględniono pacjentów (n=24) z ARG1d zdiagnozowanych na podstawie badań przesiewowych noworodków (7/24, średni wiek diagnozy 26,7 dni) oraz w późniejszym okresie życia (17/24, średni wiek diagnozy 8,8 lat). Śmiertelność w badaniu wyniosła 16,6%. W momencie diagnozy podwyższony poziom argininy obserwowano u wszystkich pacjentów

oraz amoniaku w przypadku 21/24. Dla pacjentów zdiagnozowanych w późniejszym okresie obserwowano zaburzenia chodu (100% pacjentów) oraz ogólne opóźnienie rozwoju (94%). Dla grupy NBS objawy związane ze zmienionym zachowaniem oraz opóźnienie rozwoju występowały u 57,1% pacjentów. Dietę z ograniczoną ilością białka wraz z suplementacją EAA stosowało 17/24 osób: u 11,8% (2/17) pacjentów określono stosowanie się do zaleceń jako dobre, 11,8% (2/17) jako standardowe i 76,4% (13/17) jako słabe. Odpowiedni wzrost dla wieku uzyskało 14,2% (2/14) pacjentów późno zdiagnozowanych oraz 66,7% (2/3) w grupie NBS w trakcie ostatniego pomiaru. W przypadku 4/17 pacjentów stosujących się do zaleceń żywieniowych na poziomie dobrym i standardowym obserwowano normalny wzrost (66,7% pacjentów NBS oraz 14,2% zdiagnozowanych później). Natomiast u wszystkich, którzy słabo przestrzegali zaleceń odnotowano zahamowany wzrost oraz u 4/13 poważne niedożywienie.

W retrospektywnym badaniu przedstawionym w publikacji Keshavan 2021 uczestniczyli pacjenci z ARG1d (n=6) zdiagnozowani w późniejszym okresie życia (średni wiek 8,8 lat). Zgon obserwowano u 2/6 osób z najwyższym zanotowanym stężeniem amoniaku podczas dekompensacji metabolicznej. U wszystkich pacjentów obserwowano znaczącą niepełnosprawność związaną z zaburzeniami neurologicznymi, spastyczność oraz zahamowanie wzrostu. Dobre stosowanie się do zaleceń dietetycznych obserwowano u 4/6 pacjentów, lecz trudności z ograniczeniem spożycia białka obserwowano w całej grupie. Pomimo stosowania się do zaleceń dietetycznych (dieta z niską podażą białka oraz EAA) u pacjentów obserwowano podwyższony poziom argininy, dekompensacje metaboliczne oraz niski poziom EAA we krwi. Na uwagę zasługuje przypadek 2 pacjentów, którzy przez 5 lat słabo stosowali się do zaleceń dietetycznych oraz terapii lekowej, co skutkowało znaczącym pogorszeniem się choroby. Po wznowieniu leczenia obserwowano u nich poprawę w zdolności poruszania się.

Na podstawie wniosków autorów badań, dane wskazują, iż wcześniejsza diagnoza i stosowanie się do zaleceń dietetycznych (diety ubogiej w białko wraz z suplementacją EAA) prowadzi do lepszych wyników zdrowotnych w ARG1d: wyższy wzrost, mniejsze zaburzenia w poruszaniu się, lepszy poziom odżywienia oraz łagodniejsze zaburzenia rozwoju.

Jako ograniczenie analizy należy wskazać niską jakość badań oraz niewielkie grupy pacjentów (24 oraz 6). Żadna z publikacji nie przedstawiła analizy bezpieczeństwa EAA.

Nie odnaleziono nowych wytycznych klinicznych. Poprzednio uwzględnione wytyczne wskazywały na zasadność suplementacji EAA u osób z hiperamonemią w przypadku zbyt niskiej tolerancji na białka pochodzące z żywności. Stosowanie EAA powinno zapewnić od 20% do 30% całkowitego spożycia białka.

Problem ekonomiczny

ŚSSPŻ EAA jest obecnie finansowany ze środków publicznych w ramach importu docelowego we wskazaniu hiperamonemia. Oszacowany wpływ na wydatki z perspektywy NFZ wyniesie ok. 115 tys.

Główne argumenty decyzji:

- *Postępowanie zgodne z rekomendacjami.*
- *Akceptowalne wydatki dla płatnika publicznego.*
- *Brak podstaw do zmiany wcześniejszej decyzji Rady Przejrzystości.*

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 2024 r., poz. 146) 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 2025 r. poz. 907), z uwzględnieniem opracowania nr: OT.4211.11.2025 Aneks do opracowania: OT.4211.34.2021 „EAA we wskazaniu: hiperamonemia”; data ukończenia: 24.09.2025 r.