



Stanowisko Rady Przejrzystości

nr 33/2026 z dnia 16 marca 2026 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 w wielu wskazaniach

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

Problemem decyzyjnym jest kontynuacja refundacji wskazanych technologii we wskazaniach: choroba syropu klonowego, deficyt beta-ketotiolazy, deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA. Rada we wcześniejszych stanowiskach, m.in. w roku 2022, opowiadała się pozytywnie za refundacją. Mamy tu do czynienia z liczbą około 30 pacjentów, dzieci i dorosłych, wymagających modyfikacji żywienia. Pacjenci ci wymagają diety ubogiej w białko. Jedynym dostępnym zaleceniem jest taki typ diety, jednakże wspomaganie jej śsosp, jak wymienione powyżej, przyczynia się do poprawy stanu zdrowia i lepszego rozwoju.

Dowody naukowe

Odnosząc się do dowodów naukowych na pierwszym miejscu należy wskazać, że w przypadku śsspż bardzo często mamy problem z uzyskaniem silnych dowodów naukowych. Pomijając fakt, że mamy do czynienia z chorobami rzadkimi bądź ultra-rzadkimi to dodatkowo sam charakter produktu, który nie jest lekiem determinuje mniejsze zainteresowanie naukowców. Jednakże, pojawiają się pewne doniesienia potwierdzające zasadność wzbogacania diety o niskobiałkowe śsspż. Od czasu ostatniej pozytywnej oceny Rady pojawiły się dwa dokumenty będące konsensusami ekspertów zalecającymi stosowanie we wskazaniach: choroba syropu klonowego, deficyt beta-ketotiolazy, deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA diety z ograniczeniem leucyny, izoleucyny i waliny. Zgodnie z opinią jednego z ankietowanych ekspertów cyt.: „Wprowadzenie FSMP, mających zastosowanie w MSUD znacznie ułatwia leczenie pacjentów i pozwala na osiągnięcie większej skuteczności leczenia, poprzez przestrzeganie zaleceń dietetycznych”. Należy również mieć na uwadze, że wszystkie dowody i rekomendacje, które posłużyły jako podstawa do wydania wcześniejszego stanowiska Rady nie uległy zmianom bądź dezaktualizacji. Dostępne wytyczne zalecają:

- dietę ubogą w BCAA (w tym stosowanie odpowiednich formuł białkowych bez BCAA);
- odpowiednią podaż płynów;
- zapewnienie właściwego bilansu energetycznego i równowagi kwasowo-zasadowej;
- stabilizację parametrów biochemicznych;
- suplementację preparatami zawierającymi izoleucynę i walinę w celu zapobiegania niedoborom;
- kontrolowanie poziomu leucyny we krwi.

Dodatkowo zgodnie z wynikami badania Pretese 2024, dietoterapia u pacjentów z MSUD obejmująca stosowanie formuł aminokwasowych pozbawionych BCAA sprzyja utrzymaniu stabilnego BMI oraz prawidłowej masy tkanki tłuszczowej; jedynie u dwóch pacjentów pediatrycznych wartości te znajdowały się w górnej granicy normy. W badaniu wykazano również, że wraz ze wzrostem spożycia białka o 1 punkt procentowy wskaźnik beztłuszczowej masy ciała (LBMI) w postaci z-score zwiększał się średnio o 0,15 punktu, co było istotne statystycznie ($p = 0,01$; $R^2 = 0,5402$). Jednocześnie zaobserwowano, że wzrost spożycia mieszanki aminokwasowej pozbawionej BCAA o jedną jednostkę wiązał się z niewielkim spadkiem wskaźnika gęstości mineralnej kości (BMD) z-score o $-0,023$ ($p = 0,02$; $R^2 = 0,48$).

U pacjentów pediatrycznych profil BCAA był na ogół prawidłowy – jedynie u 1 z 5 odnotowano średni poziom leucyny przekraczający zakres referencyjny określony w wytycznych. Wśród dorosłych podwyższony poziom leucyny występował u połowy badanych (4/8). Autorzy wskazują, że zarówno u dorosłych, jak i u dzieci parametry składu ciała pozostawały przeciętnie w granicach wartości referencyjnych dla masy tkanki tłuszczowej oraz beztłuszczowej masy ciała. Podkreślono również, że mimo ograniczonego spożycia naturalnego białka, mieszanki aminokwasowe pozbawione BCAA mogą sprzyjać utrzymaniu stabilnej beztłuszczowej masy ciała. Jednocześnie zwrócono uwagę na wysoki odsetek osteopenii w badanej populacji (70%), z tendencją do pogarszania się wyników wraz z wiekiem, szczególnie u pacjentów z klasyczną postacią MSUD.

Problem ekonomiczny

W roku 2022 z refundowanego leczenia korzystało 29 pacjentów, a ich terapia kosztowała 1,9 mln PLN. Z danych pozyskanych od MZ, w roku 2025 było to 27 pacjentów, a koszt refundacji wynosił 2,8 mln PLN. Należy mieć na uwadze, że przedmiotowe produkty stosują dzieci i dorośli, co powoduje, że trudno jednoznacznie przewidzieć liczbę opakowań, która zostanie zużyta w roku.

Główne argumenty decyzji

- *Niezaspokojona potrzeba medyczna, ponieważ poza dietą brak jest technologii możliwych do zastosowania,*
- *Choroby rzadkie,*
- *Brak przesłanek do zmiany wcześniejszych stanowisk Rady.*

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 2025 r. poz. 1461) 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 późn. zm.), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby oceny zasadności dalszego wydawania zgody na refundację nr: OTOW.4211.1.2025 (Aneks do opracowania: 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: 12 marca 2026 r.