Rekomendacja nr 156/2026
z dnia 14 października 2026 r.
Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację produktu Basecal 200 we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta-ketotiolazy, choroba syropu klonowego

Prezes Agencji rekomenduje wydawanie zgód na refundację produktu Basecal 200 we wnioskowanych wskazaniach.

Uzasadnienie

Ocena dotyczy zasadności wydawania zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego (śsspż) Basecal 200 we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta-ketotiolazy, choroba syropu klonowego. Produkt nie był dotąd oceniany przez Agencję i nie jest dostępny w obrocie na terytorium Polski.

W ramach importu docelowego, oprócz ocenianego produktu, sprowadzane są także inne specjalistyczne śsspż stosowane w leczeniu dietetycznym poszczególnych wrodzonych zaburzeń metabolizmu, w tym preparaty bezbiałkowe i energetyczne, a także preparaty aminokwasowe oraz witaminowo-mineralne.

Wytyczne kliniczne odnoszące się do wnioskowanych wskazań podkreślają istotną rolę postępowania dietetycznego, obejmującego ograniczenie podaży białka naturalnego oraz stosowanie diet niskobiałkowych, w tym produktów bezbiałkowych, przy jednoczesnym zapewnieniu odpowiedniej podaży energii w celu ograniczenia ryzyka katabolizmu. W przypadku deficytu beta-ketotiolazy wskazuje się na potencjalne korzyści wynikające z ograniczenia podaży białka, podkreślając jednak brak wystarczających dowodów uzasadniających takie postępowanie.

Do analizy skuteczności i bezpieczeństwa włączono trzy badania dotyczące stosowania preparatów bezbiałkowych, w których obserwowano m.in. poprawę podaży składników odżywczych i wybranych parametrów stanu odżywienia oraz utrzymanie stabilności metabolicznej. Dane dotyczące bezpośrednio Basecal 200 pochodzą z jednego prospektywnego badania Daly 2017 obejmującego 13 pacjentów z rozpoznanymi acyduriami organicznymi, natomiast dla deficytu beta-ketotiolazy nie odnaleziono dowodów naukowych.

Na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia za 2025 r. oraz opinii eksperta oszacowano, że roczny koszt stosowania Basecal 200 wyniesie od 7 290,95 PLN do 14 581,89 PLN na pacjenta, w zależności od przyjętego zużycia produktu. Dla populacji docelowej obejmującej 12 pacjentów odpowiada to rocznym wydatkom płatnika publicznego w wysokości od 87 491,34 PLN do 174 982,69 PLN.

Uwzględniając wyniki przeprowadzonych analiz, zalecenia kliniczne, szczególnie fakt, że oceniane wskazania obejmują rzadkie choroby metaboliczne, w których istnieje klinicznie uzasadniona potrzeba zapewnienia dodatkowego źródła energii, bez zwiększania podaży białka, a także biorąc pod uwagę umiarkowany wpływ refundacji na budżet płatnika publicznego oraz stanowisko Rady Przejrzystości, Prezes Agencji rekomenduje wydawanie zgód na refundację produktu Basecal 200 we wszystkich wnioskowanych wskazaniach.

Przedmiot wniosku

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności wydawania zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego Basecal 200 we wskazaniach: acyduria metylomelonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta-

ketotiolazy, choroba syropu klonowego, 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 2026 r. poz. 253 z późn. zm.).

Problem zdrowotny

Acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduroia glutarowa, deficyt beta-ketotiolazy oraz choroba syropu klonowego należą do grupy rzadkich, genetycznie uwarunkowanych, wrodzonych wad metabolizmu, występujących z częstością od około 1:50 000 do 1:230 000 żywych urodzeń. Choroby te są związane z zaburzeniami metabolizmu aminokwasów, kwasów organicznych lub ciał ketonowych i prowadzą do gromadzenia toksycznych metabolitów, co może skutkować ciężkimi zaburzeniami metabolicznymi, w tym epizodami dekompensacji metabolicznej oraz powikłaniami neurologicznymi. Istotnym elementem leczenia jest indywidualnie dostosowane postępowanie dietetyczne, ukierunkowane na ograniczenie powstawania toksycznych metabolitów i zapobieganie stanom katabolicznym.

Alternatywna technologia medyczna

Za technologie alternatywne dla Basecal 200 można uznać inne formuły bezbiałkowe stosowane w leczeniu dietetycznym wrodzonych wad metabolizmu, których rolą jest uzupełnianie podaży energii i składników odżywczych bez zwiększania podaży białka naturalnego. Preparaty tego typu są sprowadzane w ramach importu docelowego, jednak żaden z nich nie jest obecnie refundowany w Polsce w ocenianych wskazaniach.

Opis wnioskowanego świadczenia

Basecal 200 jest bezbiałkowym środkiem spożywczym specjalnego przeznaczenia żywieniowego w postaci proszku do sporządzania roztworu doustnego, zawierającym węglowodany, tłuszcze, witaminy, składniki mineralne, pierwiastki śladowe oraz długołańcuchowe wielonienasycone kwasy tłuszczowe (LCP), w tym kwas arachidonowy (AA) i kwas dokozaheksaenowy (DHA). Produkt jest przeznaczony do postępowania dietetycznego u pacjentów od 3. roku życia z wrodzonymi zaburzeniami metabolizmu białek wymagającymi stosowania diety niskobiałkowej. Dawkowanie powinno być ustalane indywidualnie przez lekarza lub dietetyka w zależności od wieku pacjenta, masy ciała oraz stanu klinicznego. Preparat może być stosowany wyłącznie pod ścisłym nadzorem lekarza, nie stanowi jedynego źródła pożywienia i jest przeznaczony wyłącznie do żywienia dojelitowego.

Wnioskowany produkt nie jest dostępny w obrocie na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.

Ocena skuteczności (klinicznej oraz praktycznej) i bezpieczeństwa

Do analizy włączono 3 badania dotyczące stosowania preparatów bezbiałkowych:

- prospektywne, 18-miesięczne badanie Daly 2017 oceniające długoterminowe efekty stosowania bezbiałkowego preparatu Basecal 200 u pacjentów z acyduriami organicznymi, w wieku powyżej 1. roku życia, żywionych przez sondę;
- retrospektywne badanie obserwacyjne Pretese 2024 obejmujące u pacjentów z chorobą syropu klonowego oraz
- opis przypadku Kowalik 2021 dotyczący pacjentki w ciąży z acydurią metylomalonową.

Skuteczność i bezpieczeństwo

Daly 2017 (N=13; 18 mies. obserwacji)

Zastosowanie gotowej mieszanki bezbiałkowej w połączeniu z białkiem naturalnym oraz mieszaniną L- aminokwasów pozbawioną aminokwasów prekursorowych pozwoliło uprościć schemat żywienia i poprawić podaż składników odżywczych. Odnotowano zwiększenie spożycia niezbędnych kwasów tłuszczowych, witamin i składników mineralnych oraz poprawę wybranych parametrów biochemicznych stanu odżywienia. Spożycie magnezu, potasu i sodu pozostawało jednak poniżej wartości referencyjnych, a u znacznej części pacjentów występowały przewlekłe zaparcia. Stosowana mieszanka nie zawierała błonnika, którego dodawanie może być niekorzystne u dzieci z PA i MMA.

Pretese 2024, (N=13)

Badanie przeprowadzone w grupie pacjentów z chorobą syropu klonowego (MSUD), wykazało, że pod względem udziału tkanki tłuszczowej i beztłuszczowej masy ciała skład ciała pacjentów był zbliżony do obserwowanego u osób zdrowych. Jednocześnie stwierdzono częste występowanie osteopenii, także u młodszych pacjentów, przy czym u dorosłych wartości BMD były gorsze niż u dzieci. Wykazano

dodatnią korelację między spożyciem białka a beztłuszczową masą ciała oraz ujemną korelację między spożyciem mieszanki aminokwasowej pozbawionej aminokwasów rozgałęzionych a Z-score gęstości mineralnej kości.

Kowalik 2021 (opis przypadku)

W trakcie ciąży pacjentka cierpiąca na acydurię metylomalonową otrzymywała preparat bezbiałkowy, nie odnotowano klinicznych ani biochemicznych objawów dekompensacji metabolicznej, również w okresie okołoporodowym, a pacjentka urodziła zdrowe dziecko.

Ograniczenia

Główne ograniczenia analizy stanowią: brak badań randomizowanych, niewielka liczebność populacji w odnalezionych badaniach, ograniczone dane dotyczące bezpośrednio produktu Basecal 200 oraz brak dowodów naukowych dla deficytu beta-ketotiolazy.

Propozycje instrumentów dzielenia ryzyka

Nie dotyczy

Ocena ekonomiczna, w tym stosunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych

Zgodnie z informacjami przekazanymi przez Ministerstwo Zdrowia, szacunkowa cena netto sprzedaży do apteki produktu Basecal 200, z uwzględnieniem marży hurtowej, wynosi 538,64 PLN za opakowanie (30 saszetek), co odpowiada kosztowi dla płatnika publicznego w wysokości 607,58 PLN za opakowanie.

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 2026 r. poz. 253, z późn. zm.).

Nie dotyczy

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

Do oszacowania wydatków płatnika publicznego przyjęto dane przekazane przez Ministerstwo Zdrowia dotyczące liczby pacjentów, dla których dotychczas sprowadzano śsspż Basecal 200 w ramach importu docelowego oraz kosztów jego refundacji. W 2025 r. zrefundowano 87 opakowań produktu dla 10 pacjentów na łączną kwotę 38 782,08 PLN. Liczba opakowań przypadająca na jednego pacjenta wynosiła od 7 do 12 rocznie, w zależności od wskazania.

W oszacowaniach przyjęto, że w przypadku wskazań, w których Basecal 200 był refundowany w 2025 r., liczba pacjentów pozostanie na dotychczasowym poziomie. Dodatkowo uwzględniono po 1 pacjencie z acydurią glutarową i chorobą syropu klonowego, dla których złożono dotychczas nierozpatrzone wnioski o refundację. Tym samym liczebność populacji docelowej oszacowano na 12 pacjentów.

Na podstawie opinii eksperta przyjęto wyższe niż wynikające z danych Ministerstwa Zdrowia roczne zużycie produktu, wynoszące 12 lub 24 opakowania na pacjenta. Przy koszcie 607,58 PLN za opakowanie roczny koszt stosowania Basecal 200 u jednego pacjenta oszacowano na 7 290,95 PLN w wariancie zakładającym zużycie 12 opakowań rocznie oraz 14 581,89 PLN w wariancie zakładającym zużycie 24 opakowań rocznie.

W zależności od przyjętego wariantu zużycia przewidywane roczne wydatki płatnika publicznego dla całej oszacowanej populacji wyniosą od 87 491,34 PLN do 174 982,69 PLN. W poszczególnych wskazaniach wydatki oszacowano na:

- acyduria metylomalonowa: 14 581,89 PLN – 29 163,78 PLN;
- acyduria izowalerianowa: 36 454,73 PLN - 72 909,45 PLN;
- acyduria propionowa: 7 290,95 PLN – 14 581,89 PLN;
- acyduria glutarowa: 7 290,95 PLN – 14 581,89 PLN,
- deficyt beta-ketotiolazy: 14 581,89 PLN – 29 163,78 PLN,
- choroba syropu klonowego: 7 290,95 PLN – 14 581,89 PLN.

Ograniczenia

Ograniczeniem analizy jest niepewność dotycząca ceny produktu, liczebności populacji docelowej oraz rzeczywistego rocznego zużycia preparatu. Założone na podstawie opinii eksperta zużycie wynoszące 12–24 opakowania na pacjenta rocznie jest wyższe niż obserwowane w danych Ministerstwa Zdrowia

za 2025 r. (7–12 opakowań na pacjenta), co w zestawieniu z dotychczasowymi wydatkami na refundację wskazuje na możliwość przeszacowania przewidywanych wydatków płatnika publicznego.

Uwagi do proponowanego instrumentu dzielenia ryzyka

Nie dotyczy.

Uwagi do programu lekowego

Nie dotyczy.

Omówienie rozwiązań proponowanych w analizie racjonalizacyjnej

Nie dotyczy.

Omówienie rekomendacji wydawanych w innych krajach w odniesieniu do ocenianej technologii

Rekomendacje kliniczne

Odnaleziono 14 dokumentów zawierających zalecenia kliniczne, dotyczące postępowania w ocenianych wskazaniach: wytyczne europejskie (Boy 2023), transeuropejskie (Baumgartner 2021), międzynarodowe (Thimm 2025, Forny 2021, ERKNet i MetabERN 2024, Servais 2026), amerykańskie (Jurecki 2019, Frazier 2014, Blackburn 2017, New England Consortium of Metabolic Programs 2020), brytyjskie (BIMDG 2020), polskie (Zalecenia dietetyczne w pediatrii 2020) oraz konsensusy ekspertów z Arabii Saudyjskiej i Iranu 2025.

Wytyczne są zgodne co do ogólnych zasad postępowania dietetycznego w analizowanych wrodzonych wadach metabolizmu. Podstawę terapii stanowi ograniczenie podaży białka naturalnego lub określonych aminokwasów odpowiedzialnych za powstawanie toksycznych metabolitów, przy jednoczesnym zapewnieniu odpowiedniej podaży energii, unikaniu katabolizmu i indywidualizacji leczenia.

W przypadku acydurii metylomalonowej i propionowej zalecenia (Jurecki 2019, Forny 2021, Baumgartner 2021, ERKNet i MetabERN 2024, BIMDG 2020) koncentrują się na ograniczeniu aminokwasów propiogennych poprzez ograniczenie podaży naturalnego białka.

W acydurii izowalerianowej (Thimm 2025, BIMDG 2020) głównym celem jest ograniczenie leucyny przy zachowaniu minimalnego bezpiecznego spożycia białka.

W acydurii glutarowej typu 1 (Boy 2023, BIMDG 2020) rekomendowane jest przede wszystkim ograniczenie lizyny, zwłaszcza u dzieci do 6. roku życia, często z wykorzystaniem specjalistycznych mieszanek aminokwasowych.

W chorobie syropu klonowego (Fraizer 2014, Blackburn 2017, Servais 2026, New England Consortium of Metabolic Programs 2020, BIMDG 2020) podstawę leczenia stanowi ograniczenie aminokwasów rozgałęzionych (BCAA), szczególnie leucyny, z jednoczesnym monitorowaniem i suplementacją waliny oraz izoleucyny.

W odniesieniu do deficytu beta-ketotiolazy dostępne zalecenia są mniej jednoznaczne niż w pozostałych analizowanych wskazaniach. W wytycznych BIMDG 2020 wskazano na teoretyczną zasadność umiarkowanego ograniczenia podaży białka w celu zmniejszenia obciążenia izoleucyną, jednocześnie podkreślając, że korzyści z takiego postępowania nie zostały potwierdzone dostępnymi dowodami.

Niezależnie od wskazania, wytyczne podkreślają znaczenie zapewnienia odpowiedniej podaży energii, unikania katabolizmu oraz właściwego postępowania w sytuacjach zwiększonego ryzyka dekompensacji metabolicznej, takich jak infekcje, głodzenie czy zabiegi operacyjne.

Podstawa przygotowania rekomendacji

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia Ministra Zdrowia z dnia 22.05.2026 r., znak PLD.45341.632.2026.1.KSz (data wpływu do AOTMiT: 26.05.2026 r.) uzupełnionego pismem z dnia 12.06.2026 r., znak PLD.45341.632.2026.3.KsZ (data wpływu do AOTMiT: 15.06.2026 r.), dotyczącego przygotowania rekomendacji Prezesa w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego (śsspż): Basecal 200 (proszek) we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta–ketotiolazy, choroba syropu klonowego, 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 2026 r. poz. 253, z późn. zm.), po uzyskaniu Stanowiska Rady Przejrzystości nr 150/2026.

Piśmiennictwo

1. Opracowanie nr OTOW.414.4.2026 Basecal 200 we wskazaniach: acyduria metylomelonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta-ketotiolazy, choroba syropu klonowego. Opracowanie na potrzeby oceny zasadności wydawania zgody na refundację. Data ukończenia: 8.10.2026 r.
2. Stanowisko Rady Przejrzystości nr nr 150/2026 z dnia 12 października 2026 roku w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego Basecal 200 w wielu wskazaniach