



Stanowisko Rady Przejrzystości
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

Rada Przejrzystości uznaje za zasadne wydawanie zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego Basecal 200, proszek we wskazaniach:

- *acyduria metylomalonowa,*
- *acyduria izowalerianowa,*
- *acyduria propionowa,*
- *acyduria glutarowa,*
- *deficyt beta – ketotiolazy,*
- *choroba syropu klonowego.*

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Stanowisko dotyczy 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. Nie odnaleziono informacji dotyczących dopuszczenia śsspż do obrotu na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej. Basecal 200 nie był dotychczas przedmiotem oceny Agencji.

Ze względu na rolę Basecal 200, polegającą przede wszystkim na uzupełnianiu podaży energii i składników odżywczych bez zwiększania podaży białka naturalnego, za technologie alternatywne można uznać inne formuły bezbiałkowe (środki spożywcze specjalnego przeznaczenia medycznego), sprowadzane w ramach importu docelowego).

Oceniane wskazania dotyczą grupy rzadkich chorób metabolicznych. Acyduria metylomalonowa (MMA) jest wywołana niedoborem/defektem enzymu mutazy metylomalonylo-CoA lub jego kofaktora: witaminy B12. W obrazie klinicznym dominuje ciężka postać kwasicy. W leczeniu stosuje się dietę z ograniczeniem

aminokwasów: izoleucyny, metioniny, treoniny i waliny. W postaciach kobalaminozależnych choroby suplementacja witaminą B12. Rokowania są ogólnie niekorzystne pomimo terapii dietą niskobiałkową i karnityną, z wyjątkiem form MMA reagujących na witaminę B12 (głównie MMA cblA, cblB), które, jeśli zostaną szybko zdiagnozowane i leczone w odpowiednim czasie mają lepsze rokowania. Acyduria izowalerianowa (IVA) jest rzadką chorobą metaboliczną dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, zaliczaną do grupy kwasów organicznych. Obraz kliniczny choroby jest heterogenny i obejmuje zarówno ciężką postać noworodkową przebiegającą z ostrą dekompensacją metaboliczną, jak i później ujawniające się, nieswoiste objawy, w tym zaburzenia wzrastania oraz opóźnienie rozwoju psychoruchowego. Niezależnie od fenotypu klinicznego wszyscy pacjenci są narażeni na wystąpienie okresowych epizodów ostrej dekompensacji metabolicznej. Leczenie IVA wymaga stosowania diety niskobiałkowej przez całe życie. W niektórych przypadkach konieczna jest suplementacja preparatami aminokwasowymi o ograniczonej zawartości leucyny. W celu usuwania nadmiaru kwasu izowalerianowego mogą być stosowane L-karnityna oraz glicyna. Rokowanie u pacjentów, u których rozpoznanie ustalono w ramach badań przesiewowych noworodków, jest bardzo dobre. Przy odpowiednim postępowaniu metabolicznym możliwe jest osiągnięcie prawidłowego rozwoju neurologicznego. Natomiast u pacjentów, u których choroba ujawniła się objawowo, mogą wystąpić istotne następstwa neurologiczne, w tym opóźnienie rozwoju neurorozwojowego, szczególnie w przypadkach ciężkiej kwasicy metabolicznej i hiperamonemii. Acyduria propionowa (PA) to organiczna kwasica spowodowana przez niedobór karboksylazy propionylo-CoA zależnej od biotyny. Choroba charakteryzuje się zagrażającymi życiu epizodami dekompensacji metabolicznej, zaburzeniami neurologicznymi oraz powikłaniem w postaci kardiomiopatii. W leczeniu stosuje się dietę z ograniczeniem prekursorów kwasu propionowego, tj. izoleucyny, metioniny, treoniny i waliny. Wczesne wykrycie i leczenie prowadzą do spadku śmiertelności w pierwszym roku życia i zwiększa przeżycie we wczesnym dzieciństwie. Dzięki zastosowaniu leczenia można uniknąć ostrych przełomów z hiperamonemią, co zmniejsza ryzyko zgonu oraz wystąpienia upośledzenia umysłowego i niedowładów (zespołu pozapiramidowego). Acyduria glutarowa typu I (GA-I) spowodowana jest niedoborem dehydrogenazy glutarylo-CoA. Defekt metaboliczny prowadzi do gromadzenia się toksycznych metabolitów, przede wszystkim kwasu glutarowego i 3-hydroksyglutarowego, które wywierają szkodliwy wpływ na ośrodkowy układ nerwowy. Leczenie polega na stosowaniu diety ubogiej w lizynę oraz suplementację L-karnityną, a także szybkie wdrażanie leczenia doraźnego w przypadku chorób współistniejących. Rokowanie zależy od wczesnego rozpoznania choroby oraz konsekwentnego prowadzenia leczenia i postępowania terapeutycznego. Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA jest

obecnie uznawany za chorobę neurometaboliczną poddającą się skutecznemu leczeniu.

Deficyt beta – ketotiolazy (BKTD) charakteryzuje się nawracającymi epizodami kwasicy ketonowej, którym towarzyszą wymioty, duszność, zaburzenia oddychania, hipotonia, letarg oraz śpiączka. Długoterminowe postępowanie terapeutyczne obejmuje unikanie głodzenia (a także dożylne podawanie glukozy w przypadku gorączki lub wymiotów) oraz u dzieci, umiarkowane ograniczenie podaży białka do 1,5-2,0 g/kg masy ciała na dobę. Zaleca się również unikanie diety bogatotłuszczowej (ketogennej) oraz stosowanie L-karnityny u pacjentów z jej niedoborem. Rokowanie jest zazwyczaj dobre, pod warunkiem wczesnego rozpoznania choroby i właściwego leczenia, umożliwiającego zapobieganie epizodom kwasicy ketonowej. Choroba syropu klonowego (MSUD) charakteryzuje się występowaniem wkrótce po urodzeniu zaburzeń karmienia, letargu, wymiotów oraz charakterystycznego zapachu syropu klonowego wyczuwalnego w włosowinie usznej (a później również w moczu). W przypadku braku leczenia choroba prowadzi do postępującej encefalopatii oraz ośrodkowej niewydolności oddechowej. Wyróżnia się cztery częściowo nakładające się fenotypy kliniczne choroby: klasyczny, pośredni, okresowy (intermittent) oraz tiaminozależny. W postaci klasycznej i pośredniej po stabilizacji stanu klinicznego niemowlęta wymagają stosowania wysokokalorycznych preparatów niezawierających aminokwasów rozgałęzionych (BCAA), ograniczenia podaży leucyny w diecie oraz ścisłego monitorowania w poradni chorób metabolicznych. Pacjenci muszą przestrzegać restrykcyjnej diety przez całe życie, a w okresie ciąży wymagają szczególnie uważnego nadzoru metabolicznego. Skuteczną metodą leczenia może być również ortotopowy przeszczep wątroby.

Dowody naukowe

Nie odnaleziono randomizowanych badań klinicznych. W badaniu prospektywnym Daly 2017 (ocena długofalowych efektów stosowania Basecal 200 u pacjentów powyżej 1 roku życia karmionych za pomocą sondy z rozpoznanymi acyduriami organicznymi) wykazano, że zastosowanie gotowej mieszanki bez białka w połączeniu ze źródłami białka (białkiem naturalnym oraz wolnymi od prekursorów aminokwasami L-AA) poprawiło podaż składników odżywczych i uprościło schematy żywienia. Odnotowano znaczną poprawę w zakresie spożycia niezbędnych kwasów tłuszczowych, witamin i minerałów (wapnia, żelaza, cynku, selenu, fosforu, witaminy B12, potasu, magnezu, sodu oraz kwasu dokozaheksaenowego i arachidonowego), co przełożyło się na poprawę biochemicznych wskaźników stanu odżywienia w odniesieniu do poziomu cynku, selenu i hemoglobiny w osoczu oraz wartości MCV. Spożycie magnezu, potasu i sodu nadal kształtowało się poniżej wartości referencyjnych.

W badaniu retrospektywnym Pretese 2024 (celem było opisanie leczenia dietetycznego u pacjentów z chorobą syropu klonowego oraz analiza możliwego wpływu diety niskobiałkowej i półsyntetycznej na skład ciała), wykazano, że skład ciała pacjentów pod względem zawartości tkanki tłuszczowej i beztłuszczowej masy ciała jest zbliżony do składu ciała osób zdrowych. Wskazano na częste występowanie osteopenii oraz wyraźną skłonność do rozwoju osteopenii już w młodym wieku. Uzasadnia to podjęcie dalszych badań w celu zidentyfikowania potencjalnych czynników ryzyka. Stwierdzono dodatnią korelację między spożyciem białka a beztłuszczową masą ciała oraz ujemną korelację między spożyciem mieszanki aminokwasowej bez aminokwasów rozgałęzionych a wskaźnikiem Z-score gęstości mineralnej kości.

W opisie przypadku kobiety w ciąży cierpiącej na acydurię metylomalonową, otrzymującą preparat bezbiałkowy (Kowalik 2021) wykazano brak klinicznych i biochemicznych objawów dekompensacji metabolicznej, kobieta urodziła zdrowe dziecko. W okresie okołoporodowym również nie zareportowano dekompensacji metabolicznej.

Wytyczne kliniczne (14 dokumentów) są spójne w zakresie ogólnych celów postępowania dietetycznego w analizowanych wrodzonych wadach metabolizmu. W ramach zaleceń odnoszących się do terapii żywieniowej wskazywano, że kluczowym elementem postępowania jest ograniczenie spożycia białka naturalnego lub wybranych aminokwasów, których metabolizm prowadzi do kumulacji toksycznych metabolitów. W wytycznych opisywano zasadność stosowania diet o obniżonej zawartości białka, specjalistycznych mieszanek aminokwasowych, a także – zależnie od wskazania i sytuacji klinicznej – produktów niskobiałkowych lub niezawierających białka naturalnego bądź określonych aminokwasów. Jednocześnie konsekwentnie podkreślano potrzebę zapewnienia odpowiedniej podaży energii, w tym kalorii pochodzących ze źródeł pozabiałkowych, w celu ograniczenia katabolizmu, zmniejszenia ryzyka dekompensacji metabolicznej oraz utrzymania prawidłowego wzrastania i rozwoju pacjenta. Wspólnym elementem zaleceń jest również potrzeba indywidualizacji postępowania, stałego monitorowania biochemicznego i klinicznego oraz wdrażania planów awaryjnych w sytuacjach zwiększonego ryzyka dekompensacji metabolicznej, takich jak infekcje, głodzenie, zabiegi operacyjne lub inne stany stresu metabolicznego.

Problem ekonomiczny

Koszty przy założeniu zużycia (12 – 24 opakowań na pacjenta na rok) wskazuje, że sumaryczna roczna kwota refundacji w docelowej populacji (12 pacjentów) w zależności od ilości zużytych opakowań wyniesie od 87 491,34 PLN – 174 982,69 PLN rocznie.

Główne argumenty decyzji

- *Niezaspokojona potrzeba medyczna (brak jest refundowanej technologii alternatywnej).*
- *Postępowanie zgodne z rekomendacjami oraz praktyka kliniczną.*

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 2026 r. poz. 253), z uwzględnieniem opracowania nr: OTOW.414.4.2026 „Basecal 200 we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, acyduria glutarowa, deficyt beta-ketotiolazy, choroba syropu klonowego”; data ukończenia: 8 października 2026 r.