



Rekomendacja nr 136/2026

z dnia 16 września 2026 r.

**Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
w sprawie objęcia refundacją produktu PKU GMPPro Delight
we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia,
u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie
preparatów glikomakropeptydowych**

Prezes Agencji rekomenduje objęcie refundacją produktu PKU GMPPro Delight we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych **pod warunkiem** obniżenia ceny.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny dotyczy oceny zasadności refundacji w aptece na receptę środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPPro Delight (Berry/Tropical). Oceniany środek jest produktem w postaci proszku o niskiej zawartości fenyloalaniny, zawierającym glikomakropeptydy (GMP). Oceniane wskazanie dotyczy fenyloketonurii (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych.

Dla pacjentów z populacji docelowej, aktualnie refundowanymi produktami białkozastępczymi są zarówno preparaty pochodzenia naturalnego oparte na glikomakropeptydzie (w tym PKU GMPPro Mix-In), jak i syntetyczne preparaty bezfenyloalaninowe (L-AA).

W analizie klinicznej nie przedstawiono badań bezpośrednio porównujących skuteczność ocenianej technologii z aktywnym komparatorem. Przeprowadzona ocena opiera się na głównie na

Zgodnie z wynikami analizy ekonomicznej wnioskodawcy, średni miesięczny koszt stosowania PKU GMPPro Delight wynosi [redacted], w zależności od wariantu produktu i jest [redacted] terapii preparatami opartymi na glikomakropeptydzie, tj. PKU Sphere [redacted] oraz PKU GMPPro Mix In [redacted]. Koszty terapii komparatorami opartymi na L-AA są niższe i wahają się [redacted] w przypadku produktu Phenyl-Free 2HP [redacted] w przypadku produktu Milupa PKU 2 mix. Wyniki analizy wpływu na budżet wskazują natomiast na zmniejszenie wydatków płatnika publicznego, o ok. 14 tys. PLN w I roku refundacji oraz o ok. 21 tys. PLN w II roku refundacji. Należy jednak podkreślić ograniczenia przedstawionych wyników związane z niepewnością przyjętych założeń dotyczących wielkości populacji docelowej.

W rekomendacjach klinicznych jako podstawę leczenia PKU wskazuje się dietę z ograniczeniem podaży fenyloalaniny, uzupełnianą preparatami białkozastępczymi niezawierającymi lub zawierającymi jedynie śladowe ilości Phe. Celem postępowania jest utrzymanie prawidłowej kontroli metabolicznej, tj. stężenia Phe w zakresie 120–360 $\mu\text{mol/l}$ u dzieci do 12 lat oraz 120–600 $\mu\text{mol/l}$ u młodzieży i dorosłych.

Wzięto pod uwagę, że fenyloketonuria należy do chorób rzadkich, a wybór i dostępność produktów dietetycznych ubogofenyloalaninowych, zwłaszcza dobrze tolerowanych i akceptowanych, jest szczególnie istotny dla indywidualnego dostosowania postępowania w tej jednostce chorobowej. Dostępność dodatkowych wariantów smakowych ocenianego produktu może zwiększyć możliwości takiego doboru terapii.

Mając na uwadze powyższe, po zapoznaniu się ze Stanowiskiem Rady Przejrzystości, Prezes Agencji uznaje za zasadne finansowanie wnioskowanej terapii po spełnieniu warunku określonego jako obniżenie kosztów stosowania produktu PKU GMPPro Delight.

Przedmiot wniosku

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności finansowania ze środków publicznych środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego:

- PKU GMPPro Delight Berry, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 15 g białka, 30 saszetek po 30g, GTIN: 4016922002530; cena zbytu netto: [REDACTED]
- PKU GMPPro Delight Berry, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 20 g białka, 30 saszetek po 40g, GTIN: 4008976440536; cena zbytu netto: [REDACTED]
- PKU GMPPro Delight Tropical, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 15 g białka, 30 saszetek po 30g, GTIN: 4016922002523; cena zbytu netto: [REDACTED]
- PKU GMPPro Delight Tropical, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 20 g białka, 30 saszetek po 40g, GTIN: 4008976440512; cena zbytu netto: [REDACTED]

Proponowana odpłatność i kategoria dostępności refundacyjnej: w aptece na receptę we wskazaniu określonym stanem klinicznym, ryczałt, w istniejącej grupie limitowej (216.25 Diety eliminacyjne w fenyloketonurii - produkty z glikomakropeptydami (GMP)).

Problem zdrowotny

Fenyloketonuria (PKU) to wrodzona choroba uwarunkowana genetycznie, w przebiegu której z powodu niedoboru enzymu – hydroksylazy fenyloalaninowej (PAH) – w organizmie gromadzi się nadmiar aminokwasu fenyloalaniny (Phe).

Częstość występowania fenyloketonurii jest różna w zależności od obszaru geograficznego. W populacjach europejskich wynosi około 1:10 000–1:15 000. W Polsce zachorowalność kształtuje się na poziomie 1:7 000–1:8 000.

Alternatywna technologia medyczna

Biorąc pod uwagę technologie aktualnie finansowane ze środków publicznych, jako komparatory wskazano preparaty białkozastępcze stosowane w leczeniu dietetycznym fenyloketonurii, obejmujące zarówno preparaty pochodzenia naturalnego oparte na glikomakropeptydzie (PKU Sphere, PKU GMPPro Mix-In), jak i syntetyczne preparaty bezfenyloalaninowe – skondensowane (Milupa PKU 3 advanta, Milupa PKU 2 prima, Milupa PKU 2 secunda, Lophlex, PKU Lophlex LQ, PKU Cooler, PKU Express, PKU Gel, Mevalia PKU Motion) oraz nieskondensowane (PKU Anamix junior, Milupa PKU 2 mix, Milupa PKU 2, Phenyl-Free 2, Easiphen, Phenyl-Free 2HP, XP Maxamum, Milupa PKU 3 tempora).

Wybór komparatorów uznano za zasadny.

Opis wnioskowanego świadczenia

PKU GMPPro to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego, do postępowania dietetycznego w potwierdzonej fenyloketonurii (PKU). PKU GMPPro jest produktem w postaci proszku, niekompletnym pod względem odżywczym, o niskiej zawartości fenyloalaniny, zawierającym glikomakropeptydy (GMP), egzogenne i endogenne aminokwasy, węglowodany, tłuszcz (w tym kwas dokozaheksaenowy (DHA)), witaminy, składniki mineralne i pierwiastki śladowe oraz rozpuszczalny błonnik.

Produkt PKU GMPPro Delight (Berry/Tropical) przeznaczony jest dla dzieci powyżej 3. roku życia, młodzieży i dorosłych wymagających odpowiednio dobranej diety.

Oceniane wskazanie dotyczy fenyloketonurii (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych.

Ocena skuteczności (klinicznej oraz praktycznej) i bezpieczeństwa

Do analizy klinicznej włączono [REDACTED]

Celem przedstawienia danych dla komparatorów uwzględniono łącznie 29 badań, w tym 1 badanie oceniające produkt PKU GMPPro Mix-In, 7 badań dotyczących produktu PKU Sphere oraz 21 badań dla preparatów L-AA.

Szczegółowe opisy i wyniki włączonych do analizy badań przedstawiono w analizie weryfikacyjnej Agencji (AWA) i analizach wnioskodawcy.

Skuteczność

[REDACTED]

W większości badań dla komparatorów (produkty oparte na glikomakropeptydzie: PKU Sphere, PKU GMPPro Mix-In, produkty aminokwasowe: L-AA) stężenia Phe pozostawały w zakresach docelowych, a obserwowane zmiany stężenia tyrozyny były niewielkie lub wskazywały na jej wzrost po spożyciu ocenianego produktu.

Bezpieczeństwo

Nie zidentyfikowano dodatkowych alertów i komunikatów dotyczących bezpieczeństwa produktu PKU GMPPro Delight.

W publikacji Pinto 2024 porównującej produkty oparte na glikomakropeptydzie (głównie PKU Sphere) z preparatami aminokwasowymi (L-AA; PKU Gel, PKU Cooler, PKU Air, PKU Lophlex LQ) nie odnotowano występowania ciężkich zdarzeń niepożądanych.

Ograniczenia

Dostępne dowody dotyczące skuteczności i akceptowalności PKU GMPPro Delight są ograniczone, a wnioskowanie z analizy klinicznej opiera się wyłącznie na

Ponadto, brak jest porównania skuteczności PKU GMPPro Delight względem wybranych komparatorów, wyniki przedstawiono jedynie w sposób opisowy.

Propozycje instrumentów dzielenia ryzyka

Nie zaproponowano RSS.

Ocena ekonomiczna, w tym szacunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych

W ramach oceny opłacalności przeprowadzono analizę konsekwencji kosztów (CCA). Poniżej przedstawiono wyniki z perspektywy płatnika publicznego (NFZ).

Średni miesięczny koszt stosowania PKU GMPPro Delight wynosi od , w zależności od wariantu produktu i jest terapii preparatami opartymi na glikomakropeptydzie, tj. PKU Sphere oraz PKU GMPPro Mix In . Koszty terapii komparatorami opartymi na L-AA wahają się w przypadku produktu Phenyl-Free 2HP w przypadku produktu Milupa PKU 2 mix.

Progowa cena zbytu netto, przy której koszt stosowania PKU GMPPro Delight zrównuje się z kosztem stosowania najtańszego komparatora w miesięcznym horyzoncie czasowym, wynosi: dla PKU GMPPro Delight 30 g oraz dla PKU GMPPro Delight 40 g, w porównaniu z produktem Phenyl-Free 2HP.

Ograniczenia

Brak jest badań porównujących analizowane interwencje, co skutkuje niepewnością przyjętych założeń (ograniczenia analizy klinicznej mają zastosowanie dla analizy ekonomicznej). Ponadto, analiza nie obejmuje długoterminowego modelowania kosztów i efektów zdrowotnych, przyjęto miesięczny horyzont czasowy.

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 2025 r. poz. 907, z późn. zm.)

Nie dotyczy.

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

Analiza wpływu na budżet została przeprowadzona w dwuletnim horyzoncie czasowym z perspektywy płatnika publicznego (NFZ).

Oszacowano liczbę pacjentów stosujących wnioskowaną technologię w scenariuszu nowym na pacjentów w I roku oraz pacjentów w II roku.

Wyniki analizy wskazują, że objęcie refundacją środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPPro Delight Berry / PKU GMPPro Delight Tropical spowoduje zmniejszenie wydatków płatnika publicznego o ok.:

- 14 tys. PLN w I roku refundacji;
- 21 tys. PLN w II roku refundacji.

Składowa kosztu, stanowiąca kwotę refundacji produktu PKU GMPPro Delight (Berry/Tropical) wynosi ok. [REDACTED] w I roku i [REDACTED] w II roku analizy.

Ograniczenia

Główne ograniczenia analizy dotyczą niepewności założeń dotyczących liczebności populacji docelowej. W ramach analizy wrażliwości nie przetestowano wariantu [REDACTED]

Uwagi do proponowanego instrumentu dzielenia ryzyka

Nie dotyczy.

Uwagi do programu lekowego

Bez uwag.

Omówienie rozwiązań proponowanych w analizie racjonalizacyjnej

Nie dotyczy.

Omówienie rekomendacji wydawanych w odniesieniu do ocenianej technologii

Rekomendacje kliniczne

W rekomendacjach klinicznych (ACMG 2023, GMDI 2022, ESPKU 2025) jako podstawę postępowania u pacjentów z fenyloketonurią (PKU) wskazuje się leczenie dietetyczne polegające na ograniczeniu podaży fenyloalaniny (Phe), którego celem jest utrzymanie prawidłowej kontroli metabolicznej oraz zapobieganie powikłaniom choroby. Według europejskich wytycznych (ESPKU 2025) u dzieci w wieku do 12 lat zalecane jest utrzymywanie stężenia Phe w zakresie 120-360 $\mu\text{mol/l}$, natomiast u młodzieży (12-18 lat) oraz osób dorosłych (>18 lat) rekomendowany zakres wynosi 120-600 $\mu\text{mol/l}$. Kluczowym elementem postępowania dietetycznego u pacjentów, u których spożycie naturalnego białka jest ograniczone, jest stosowanie preparatów białkozastępczych niezawierających lub zawierających śladowe ilości Phe.

Rekomendacje refundacyjne

Odnaleziono 1 rekomendację refundacyjną pozytywną wydaną przez PBAC (Australia) w 2026 r. Produkt PKU GMPPro Delight uznano za porównywalny z refundowanym komparatorem PKU Sphere20. Zaznaczono także, że PKU GMPPro Delight jest przeznaczony dla pacjentów od 3. roku życia, natomiast PKU Sphere20 może być stosowany od 4. roku życia, zatem finansowanie ocenianego produktu rozszerza dostęp do refundowanego leczenia dietetycznego na dzieci w wieku 3–4 lat.

Według informacji przedstawionych przez wnioskodawcę produkt PKU GMPPro Delight w ocenianym wskazaniu jest finansowany w 4 krajach UE i EFTA (na 30 wskazanych).

Podstawa przygotowania rekomendacji

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia z dnia 29 czerwca 2026 r. Ministra Zdrowia (znak pisma: PLR.4500.914.2026.2.DGO, PLR.4500.915.2026.2.DGO, PLR.4500.916.2026.2.DGO, PLR.4500.917.2026.2.DGO), w sprawie przygotowania rekomendacji Prezesa w sprawie objęcia refundacją produktu PKU GMPPro Delight we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancję fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych, na podstawie art. 35 ust. 1. ustawy z dnia 12 maja 2011 roku o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. z 2025 r. poz. 907, z późn. zm.), po uzyskaniu Stanowiska Rady Przejrzystości nr 130/2026 z dnia 7 września 2026 roku w sprawie oceny środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPPro Delight Berry, Delight Tropical we wskazaniu dot. fenyloketonurii.

Piśmiennictwo

1. Wniosek o objęcie refundacją środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPPro Delight we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancję fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych. Analiza weryfikacyjna OTLI.4130.2.2026.
2. Stanowisko Rady Przejrzystości nr 130/2026 z dnia 7 września 2026 roku w sprawie oceny środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPPro Delight Berry, Delight Tropical we wskazaniu dot. fenyloketonurii.