



Stanowisko Rady Przejrzystości
nr 130/2026 z dnia 7 września 2026 roku
w sprawie oceny środka spożywczego specjalnego przeznaczenia
żywnościowego PKU GMPPro Delight Berry, Delight Tropical
we wskazaniu dot. fenyloketonurii

Rada Przejrzystości uznaje za niezasadne objęcie refundacją środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywnościowego:

- *PKU GMPPro Delight Berry, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 15 g białka, 30 saszetek po 30g, GTIN: 4016922002530,*
- *PKU GMPPro Delight Berry, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 20 g białka, 30 saszetek po 40g, GTIN: 4008976440536,*
- *PKU GMPPro Delight Tropical, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 15 g białka, 30 saszetek po 30g, GTIN: 4016922002523,*
- *PKU GMPPro Delight Tropical, dieta eliminacyjna w fenyloketonurii, proszek, 20 g białka, 30 saszetek po 40g, GTIN: 4008976440512,*

we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych.

Uzasadnienie

Problem decyzyjny

Ocena dotyczy objęcia refundacją środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywnościowego (śsspż): PKU GMPPro Delight we wskazaniu: fenyloketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenyloalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych.

Wnioskowane wskazanie refundacyjne dla śsspż PKU GMPPro Delight jest zgodne ze wskazaniem rejestracyjnym.

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). Hydroksylaza fenyloalaninowa odpowiada za przemianę Phe w tyrozynę (Tyr), a jej niedobór powoduje objawy chorobowe. Niedobór enzymu jest związany z obecnością mutacji w genie kodującym hydroksylazę fenyloalaninową. Jest

to najczęściej występujący błąd genetyczny w metabolizmie aminokwasów. Reakcja konwersji Phe w Tyr wymaga obecności kofaktora PAH – tetrahydrobiopteryny (BH4). Następstwem braku lub częściowego deficytu PAH jest zwiększone stężenie Phe we krwi i płynach ustrojowych oraz jej wielokierunkowe, neurotoksyczne działanie na ośrodkowy układ nerwowy (OUN). Przy braku wczesnej diagnozy i leczenia PKU, szczególnie w swojej klasycznej postaci z aktywnością PAH <1%, choroba powoduje wiele objawów, w tym rozwój ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i patologiczne objawy neurologiczne.

Częstość występowania fenyloketonurii w Polsce kształtuje się na poziomie 1:7 000–1:8 000. Ponadto, od wielu lat, dzięki systemowi badań przesiewowych noworodków finansowanemu przez Ministerstwo Zdrowia, choroba rozpoznawana jest w bardzo wczesnym okresie życia, jeszcze przed wystąpieniem objawów. Chorzy leczeni systematycznie od pierwszych dni życia i pozostający pod szczegółową kontrolą metaboliczną osiągają prawidłowe parametry rozwoju fizycznego i intelektualnego, choć mogą wystąpić u nich deficyty neuropsychologiczne. Długoterminowe skutki diety ubogofenyloalaninowej nie są jeszcze w pełni poznane i wymagają dalszych badań. Osoby pozostające poza wielospecjalistyczną kontrolą, w tym dietetyczną, są narażone na niedobory żywieniowe. Nieleczeni chorzy często cierpią na poważne niepełnosprawności, co może prowadzić do konieczności opieki instytucjonalnej oraz skrócenia długości życia.

W warunkach polskich technologiami alternatywnymi dla ocenianej interwencji są refundowane 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 oraz nieskondensowane.

Dowody naukowe

Obecnie nie odnaleziono wiarygodnych dowodów naukowych dotyczących rozpatrywanej interwencji.

Z uwagi na brak dostępnych danych klinicznych dotyczących ocenianej interwencji przeprowadzenie porównania skuteczności PKU GMPPro Delight względem komparatorów nie było możliwe. Dostępne dowody naukowe dla komparatorów wskazują, że zarówno preparaty oparte na glikomakropeptydzie (PKU Sphere, PKU GMPPro Mix-In), jak i preparaty aminokwasowe (L-AA) umożliwiają utrzymanie kontroli metabolicznej przejawiającej się utrzymaniem stężeń Phe w zakresach zalecanych przez wytyczne kliniczne.

Podsumowując, bezpieczeństwo ani skuteczność kliniczna nie została oceniona do tej pory w badaniach klinicznych.

Wytyczne kliniczne

Do analizy włączono 4 dokumenty wytycznych. We wszystkich dokumentach 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 neurologicznym choroby. Podkreśla się konieczność indywidualnego dostosowania podaży naturalnego białka do tolerancji pacjenta oraz regularnego monitorowania stężenia Phe we krwi.

Zgodnie z wytycznymi amerykańskimi (ACMG 2023) oraz międzynarodowymi (GMDI 2022) rekomendowane jest utrzymywanie stężenia Phe na poziomie ≤ 360 $\mu\text{mol/L}$ przez całe życie, niezależnie od wieku. Z kolei europejskie wytyczne (ESPKU 2025) wprowadzają zróżnicowanie zależnie od grupy wiekowej. 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 $\mu\text{mol/L}$. Jednocześnie wytyczne podkreślają potrzebę pozostawiania pacjentów pod specjalistyczną opieką oraz kontynuowania leczenia przez całe życie.

Kluczowym elementem postępowania dietetycznego u pacjentów, u których spożycie naturalnego białka jest ograniczone, jest stosowanie preparatów białkozastępczych niezawierających lub zawierających jedynie śladowe ilości Phe. Wytyczne wskazują, że preparaty białkozastępcze powinny być przyjmowane regularnie w ciągu dnia, zwykle w co najmniej trzech dawkach. W odniesieniu do preparatów opartych na glikomakropeptydzie kazeinowym (cGMP/GMP), wytyczne ESPKU 2025 wskazują, że mogą one stanowić alternatywę dla tradycyjnych preparatów aminokwasowych.

Analizowane wytyczne zgodnie wskazują, że skuteczne postępowanie dietetyczne w PKU wymaga trwałego ograniczenia podaży Phe, stosowania preparatów białkozastępczych, zapewnienia odpowiedniej podaży energii i składników odżywczych oraz systematycznego monitorowania metabolicznego i żywieniowego pacjentów, w tym oceny przestrzegania zaleceń terapeutycznych.

Problem ekonomiczny

Analizę ekonomiczną przeprowadzono w formie analizy konsekwencji kosztów (CCA), co uzasadniono brakiem dostępnych dowodów umożliwiających wykazanie różnic bądź ich braku w zakresie skuteczności i bezpieczeństwa pomiędzy PKU GMP Pro Delight a uwzględnionymi komparatorami. Wnioskodawca przyjął założenie, że efekty zdrowotne wszystkich ocenianych preparatów są równoważne i porównał jedynie koszty terapii. Populację docelową stanowili pacjenci z fenyloketonurią powyżej 3. roku życia, u których możliwe jest stosowanie preparatów opartych na glikomakropeptydzie (GMP).

W analizie podstawowej miesięczny koszt terapii PKU GMPPro Delight z perspektywy NFZ oszacowano na ok. [REDACTED] na pacjenta, co oznacza koszt [REDACTED]

Przeprowadzona analiza progowa wykazała, że ceny progowe PKU GMPPro Delight, przy których koszt terapii zrównałby się z kosztem najtańszego komparatora, są [REDACTED] od wnioskowanych cen zbytu netto. Analiza wrażliwości wskazała, że [REDACTED]

Analizę wpływu na budżet przeprowadzono z perspektywy NFZ oraz wspólnej. Przyjęto 2-letni horyzont czasowy obejmujący okres od 2027 roku. Liczbę pacjentów stosujących wnioskowaną technologię w scenariuszu nowym oszacowano na [REDACTED] w I roku oraz [REDACTED] w II roku po objęciu refundacją.

Zgodnie z wynikami analizy podstawowej wnioskodawcy objęcie refundacją śsspż PKU GMPPro Delight spowoduje spadek wydatków NFZ o ok. 14 tys. PLN w I roku oraz o 21 tys. PLN w II roku (z perspektywy wspólnej spadek wydatków o ok. 15 tys. PLN w I roku oraz o 22 tys. PLN w II roku). W wariancie maksymalnym (perspektywa NFZ), zakładającym, że [REDACTED]

W wariancie minimalnym (perspektywa NFZ), zakładającym, że [REDACTED]

Głównym ograniczeniem analizy jest niepewność dotycząca liczebności populacji docelowej oraz udziałów w rynku.

Rekomendacje refundacyjne

Odnaleziono jedną pozytywną rekomendację refundacyjną wydaną przez PBAC (Australia). Oceniany preparat PKU GMPPro Delight (30 x 40 g) uznano za terapeutycznie równoważny względem refundowanego komparatora PKU Sphere20, wskazując na porównywalny skład produktów a tym samym możliwość uzyskania zbliżonych efektów klinicznych. Zwrócono również uwagę, że wskazanie dla PKU GMPPro Delight obejmuje pacjentów od 3. roku życia, podczas gdy PKU Sphere20 może być stosowany od 4. roku życia, co potencjalnie

może zwiększyć dostępność refundowanego leczenia dietetycznego wśród pacjentów pediatrycznych.

Główne argumenty decyzji:

- *Brak publikowanych dowodów naukowych;*
- *Brak danych o bezpieczeństwie ocenianej interwencji w szczególności w populacji pediatrycznej;*
- *Niepewność szacowania wpływu na budżet;*
- *Refundacja tylko w kilku krajach UE i EFTA.*

Tryb wydania stanowiska

Stanowisko wydano na podstawie art. 35 ust. 1 pkt. 2 ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2026 r. poz. 253), w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 2 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r., poz. 1461), z uwzględnieniem analizy weryfikacyjnej nr: OTLI.4130.2.2026 „Wniosek o objęcie refundacją środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego PKU GMPro Delight we wskazaniu: fenylketonuria (PKU) u pacjentów powyżej 3 roku życia, u których dobową tolerancja fenylalaniny pozwala na zastosowanie preparatów glikomakropeptydowych”; data ukończenia: 25 sierpnia 2026 r.

KARTA NIEJAWNOŚCI

Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy (Nutricia Polska Sp. z o.o.).

Zakres wyłączenia jawności: dane objęte oświadczeniem Nutricia Polska Sp. z o.o. o zakresie tajemnicy przedsiębiorcy.

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022r., poz. 902) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz. U. z 2022 r., poz. 1233), art. 35 ust. 4a - 4b i art. 35a 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.).

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: Nutricia Polska Sp. z o.o.