

## MSUD Anamix Infant pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu a valínu

### Hodnotenie zdravotníckej technológie

Zrýchlené hodnotenie dietetickej potraviny

Číslo žiadosti:

1765

Podskupina:

V06CBBx Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu od narodenia  
(nová podskupina)

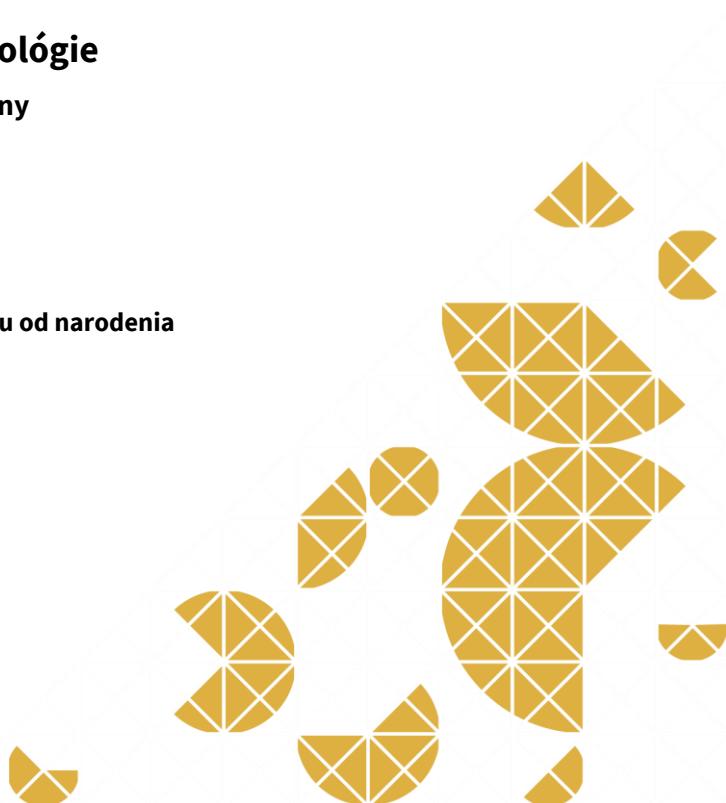
Čiarový kód DP: 5016533655919

Publikované dňa:

27.04.2026

Link:

<https://niho.sk/publikovane-projekty/>



## Záver odborného hodnotenia

### Odporúčanie

Podľa § 3 zákona 358/2021 Z. z. Národný inštitút pre hodnotu a technológie v zdravotníctve (NIHO) odporúča **nevyhovieť** žiadosti o zaradenie technológie MSUD Anamix Infant 1 x 400g do Zoznamu kategorizovaných diietických potravín v indikácii pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu **pokiaľ**

- **výrobca neupraví** požadovanú výšku úhrady zdravotnej poisťovne hodnotenej DP na maximálne 39,26 € za 1 balenie hodnotenej DP, teda 63,622490 €/100 g AK (1 RD), čo zodpovedá zľave 35,5 % voči hodnotenej úhrade vo výške 60,88 € za 1 balenie predmetnej DP.

**Upozorňujeme, že ani pri znížení požadovanej úhrady nemusí byť nákladová efektívnosť hodnotenej intervencie voči komparátoru dosiahnutá, v prípade, že výrobca neupraví maximálnu cenu DP v lekárni a bude uplatnený limit spoluúčasti podľa § 87 zákona 363/2011 Z. z.**

### Odôvodnenie

#### Zdravotný problém a vzniknutá záťaž pre pacienta

- Choroba javorového sirupu, leucinóza (MSUD, z angl. *maple syrup urine disease*) je zriedkavé autozómovo recesívne dedičné ochorenie, ktoré vzniká ako následok poškodenia alebo abnormálnej aktivity enzýmového komplexu dehydrogenázy alfa-ketokyselín s rozvetveným reťazcom (BCKAD, z angl. *branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase complex*). Porušením BCKAD komplexu dochádza k hromadeniu toxických metabolitov rozvetvených aminokyselín (BCAA, *branched-chain aminoacids*) v plazme, mozgu, svaloch a iných tkanivách ako aj k hromadeniu ketokyselín v moči. Pacienti sú na základe klinickej prezentácie, veku nástupu ochorenia a reziduálnej aktivity enzýmového komplexu BCKAD klasifikovaní do 5 fenotypov. Symptómami, najmä u novorodencov, sú letargia, iritabilita, neprospievanie a slabé prijímanie potravy, typický je zápach moču po javorovom sirupe. Ďalšou progresiou je ťažká ketoacidóza, hyperamonémia s kŕčmi, kóma a bez liečby smrť ako následok opuchu mozgu. Liečba ochorenia je zameraná predovšetkým na rapidné zníženie koncentrácie toxických metabolitov BCAA, udržiavanie ich plazmatických koncentrácií v cieľových terapeutických rozmedziach, znižovanie katabolizmu, podpora anabolizmu, monitorovanie nutričného stavu a upravovanie príjmu tak, aby sa zabezpečil normálny rast a vývin.
- Hodnotená intervencia:
  - **MSUD Anamix Infant** p.o. plv. 1x400 g
- Komparátorom je:
  - Pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku 0 – 1 rok: **MSUD Anamix Infant** p.o. plv. 1x400 g v režime na výnimku podľa §88 zákona 363/2011 Z. z.
  - Pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku od 1 roku: **Milupa MSUD 2 PRIMA p.o. plv. 1x500 g** (D1494, podskupina V06CBB1 Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu od jedného roku veku)

#### Klinický dôkaz a jeho limitácie

- **Klinickú účinnosť predpokladáme na základe:**
  - zloženia a priamej metabolickej väzby medzi príjmom BCAA a hromadením BCAA a ich toxických metabolitov pri MSUD,
  - diéty s využitím zmesí bez leucínu, izoleucínu a valínu, ktorá predstavuje medzinárodne odporúčaný štandard liečby a je súčasťou klinických usmernení,
  - štúdie Strauss a kol., 2020, v ktorej sledovali 184 pacientov s MSUD, potvrdili, že diétny režim pomáha udržiavať koncentrácie BCAA v akceptovateľných limitoch.
- **Rovnakú komparatívnu klinickú účinnosť DP MSUD Anamix Infant voči Milupa MSUD 2 PRIMA** predpokladáme na základe rovnakého účelu určenia a porovnateľného kvalitatívneho zloženia.
- **Výrobca nepredložil dôkaz o komparatívnej účinnosti a bezpečnosti hodnotenej technológie voči komparátoru MSUD Anamix Infant**, keďže intervenciu a komparátor predstavuje rovnaká DP (v súčasnosti hradená na základe výnimkového režimu podľa § 88 zákona 363/2011 Z. z).

- **Výrobca nepredložil dôkaz o komparatívnej účinnosti a bezpečnosti hodnotenej technológie voči komparátoru Milupa MSUD 2 PRIMA.**
- **Dôkaz klinickej účinnosti a bezpečnosti samotnej hodnotenej DP nebol predložený,** nie je preto možné zhodnotiť internú a externú validitu dôkazu.

### Analýza nákladovej efektívnosti a jej limitácie

- **Intervencia MSUD Anamix Infant pri požadovanej úhrade nespĺňa podmienky nákladovej efektívnosti v porovnaní s relevantným komparátorom.**
- V nastavení výrobcu preukazuje DP MSUD Anamix Infant v porovnaní s komparátorom DP MSUD Anamix Infant hradenou vo výnimkovom režime v rámci analýzy minimalizácie nákladov (z angl. *cost-minimization analysis, CMA*) nákladovú efektívnosť. DP MSUD Anamix Infant má pri požadovanej úhrade 60,88 € za balenie 1 x 400g rovnaké náklady ako komparátor.
- **Pre skupinu pacientov od narodenia akceptujeme nastavenie výrobcu.** NIHO nepredkladá vlastný scenár, vzhľadom k absencii údajov o účinnosti, ako aj iných údajov o úhrade komparátora vo výnimkovom režime.
- **Pre skupinu pacientov od jedného roku veku nedosahuje** v NIHO scenári DP MSUD Anamix Infant v porovnaní s komparátorom Milupa MSUD 2 PRIMA v rámci analýzy CMA **nákladovú efektívnosť.**
  - DP MSUD Anamix Infant má pri maximálnej výške úhrady zdravotnej poisťovne za 1 RD 98,670989 € vyššie náklady ako komparátor o 35,048499 € za 1 RD 100g AK.
  - Aby bola intervencia nákladovo efektívna v tejto skupine pacientov, maximálna cena za 1 RD môže byť maximálne 63,622490 €/100 g AK (1 RD), čo zodpovedá zľave 35,5 % voči hodnotenej úhrade vo výške 60,88 € za 1 balenie predmetnej DP.
- **Výsledok nákladovej efektívnosti je spojený s neistotou,** ktorá plynie najmä z absencie klinického dôkazu a informácií o výške úhrady vo výnimkovom režime.
- **V prípade, že výrobca poskytne zľavu, no neupraví maximálnu cenu DP v lekárni, bude pacientovi vznikáť doplatok. Zároveň môže byť uplatnený limit spoluúčasti. Hodnotená intervencia by v tomto prípade v rámci CMA analýzy pri zľavenej úhrade za 1 RD stále dosahovala vyššie náklady o 35,048499 € v porovnaní s komparátorom Milupa MSUD 2 PRIMA v skupine pacientov od jedného roku veku.**

### Dopad na rozpočet

- Výrobca odhaduje sumárnu úhradu VZP (verejného zdravotného poistenia) za DP MSUD Anamix Infant v tretí rok od zaradenia výške 2,4-tis. €. Čistý dopad na rozpočet odhaduje vo výške 0 € ročne.
- **Analýzu dopadu na rozpočet vykonanú výrobcom považujeme za neistú z pohľadu odhadovaného počtu pacientov a predpokladanej spotreby DP.** Z rovnakého dôvodu nepredkladáme NIHO scenár dopadu na rozpočet.
- Pri kategorizácii hodnotenej DP s navrhovanou výškou úhrady výrobca predpokladá neutrálny dopad na rozpočet.
  - **V skupine pacientov od narodenia,** kde je navrhovaná úhrada vo výške komparátora (DP vo výnimkovom režime) nebude dochádzať k dopadu na rozpočet.
  - **V skupine pacientov od jedného roku veku** by hradenie intervencie malo negatívny dopad na rozpočet, a to vzhľadom na vyššie náklady v porovnaní s komparátorom.
  - Negatívny dopad na rozpočet v tejto skupine pacientov predpokladáme aj v prípade zníženia požadovanej úhrady, pokiaľ bude uplatnený limit spoluúčasti podľa § 87 zákona č. 363/2011 Z. z.
    - Na poistenca, ktorý k prvému dňu kalendárneho štvrtroka nedovršil šesť rokov veku, sa vzťahuje limit spoluúčasti vo výške 0 eur.

## Obsah

Záver odborného hodnotenia .....	2
Obsah .....	4
Použité skratky .....	5
Časový prehľad priebehu hodnotenia .....	6
Informácie o dokumente .....	7
1. Predmet hodnotenia .....	8
1.1. Výskumné otázky .....	8
1.2. Inklúzne kritériá .....	8
2. Metóda .....	10
2.1. Výskumné podotázky .....	10
2.2. Zdroje použité pri tvorbe hodnotenia .....	10
3. Zdravotný problém a postavenie v klinickej praxi .....	11
3.1. Základná charakteristika ochorenia .....	11
3.2. Manažment a liečba pacienta .....	12
3.3. Opis technológie .....	13
3.4. Účel určenia .....	15
3.5. Požadované podmienky úhrady .....	15
3.6. Relevantné komparátory .....	16
4. Hodnotenie klinickej účinnosti a bezpečnosti .....	18
4.1. Klinické dôkazy o účinnosti .....	18
4.2. Klinické dôkazy o bezpečnosti .....	18
4.3. Diskusia k hodnoteniu klinického prínosu .....	18
5. Hodnotenie nákladovej efektívnosti .....	19
5.1. Opis a hodnotenie predloženej medicínskoekonomickej analýzy .....	19
5.2. Hodnotenie výsledkov medicínskoekonomickej analýzy .....	20
6. Hodnotenie dopadu na rozpočet .....	22
6.1. Základný scenár analýzy dopadu na rozpočet predložený výrobcom .....	22
6.2. Vyjadrenie NIHO k analýze dopadu na rozpočet a miera neistoty .....	22
7. Etické, organizačné, sociálno-pacientske a právne aspekty .....	23
7.1. Etická analýza .....	23
7.2. Organizačné aspekty .....	23
7.3. Sociálno-pacientske aspekty .....	23
7.4. Právne aspekty .....	23
8. Zdroje .....	24
9. Apendix .....	25
9.1. Komunikácia s klinickými odborníkmi a pacientskymi organizáciami .....	25
9.2. Komunikácia s výrobcom .....	25
9.3. Komunikácia so zdravotnými poisťovňami .....	25

## Tabuľky

Tabuľka 1: PICO – Inklúzne kritériá .....	8
Tabuľka 2: Klasifikácia MSUD .....	12
Tabuľka 3: Porovnanie zloženia intervencie MSUD Anamix Infant a komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA uvedené na 100 g produktu .....	17
Tabuľka 4: Výsledky základného scenára CMA predloženého výrobcom .....	20
Tabuľka 5: Výsledok nákladovej efektívnosti pre DP MSUD Anamix Infant podľa NIHO - CMA .....	21
Tabuľka 6: Alternatívny scenár nákladovej efektívnosti s uplatnením limitu spoluúčasti pre DP HCU Anamix Infant podľa NIHO – CMA .....	21
Tabuľka 7: Počet pacientov a dopad na rozpočet v rokoch 2026 - 2031 .....	22

## Obrázky

Obrázok 1: Schéma metabolizmu BCAA pri MSUD .....	11
Obrázok 2: Výživové údaje DP MSUD Anamix Infant uvedené na obale .....	14
Obrázok 3: Zobrazenie MSUD Anamix Infant.....	15

## Použité skratky

AK	aminokyselina
BCAA	rozvetvené aminokyseliny, z angl. <i>branched-chain aminoacids</i>
BCKAD	komplex dehydrogenázy alfa-ketokyselín s rozvetveným reťazcom
CMA	analýza minimalizácie nákladov, z angl. <i>cost-minimization analysis</i>
DIA	diabetológ
DP	dietetická potravina
E-HOD	Európska sieť a register pre Homocystinúriu a metylačné defekty, z angl. <i>European network and registry for Homocystinurias and methylation Defects</i>
EBM	medicína založená na dôkazoch, z angl. <i>evidence based medicine</i>
END	endokrinológ
ENP	pediatrický endokrinológ
FSMP	potraviny na osobitné lekárske účely, z angl. <i>food for special medical purposes</i>
GMDI	Medzinárodná organizácia dietetikov pre genetické a metabolické ochorenia, z angl. <i>Genetic Metabolic Dietitians International</i>
IF	dojčenská výživa, z angl. <i>infant formula</i>
Ile	izoleucín
IO	indikačné obmedzenie
JD	jednotka referenčnej dávky
Leu	leucín
MER	Medicínskoekonomický rozbor
MSUD	choroba javorového sirupu, z angl. <i>maple syrup urine disease</i>
MZ SR	Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky
NCZI	Národné centrum zdravotníckych informácií
NIHO	Národný inštitút pre hodnotu a technológie v zdravotníctve
NORD	Národná organizácia pre zriedkavé ochorenia; z angl. <i>National Organization for Rare Disorders</i>
PED	pediater
PICO	populácia, intervencia, komparátor, výsledky; z angl. <i>Population Intervention Control Outcomes</i>
RD	referenčná dávka
SRC	Regionálne konzorcium pre novorodenecký skrining a genetiku juhovýchodného regiónu, z angl. <i>Southeast Regional Newborn Screening and Genetics Collaborative</i>
Val	valín
VZP	verejné zdravotné poistenie
ZKDP	Zoznam kategorizovaných dietetických potravín

### Časový prehľad priebehu hodnotenia

<b>Podanie žiadosti o kategorizáciu</b>	18.12.2025
<b>Rozhodujúce začatie plynutia lehoty na vydanie rozhodnutia vo veci kategorizácie</b>	19.12.2025
<b>Vydanie NIHO hodnotenia</b>	27.04.2026
<b>Celkové trvanie hodnotenia (zohľadňuje prerušenia)</b>	130 dní

## Informácie o dokumente

### Autori

Mgr. Veronika Medová, PhD.

Mgr. Jana Vrťová

Mgr. Katarína Colotková

Rola autorov: VM je prvou autorkou hodnotenia; JV je druhou autorkou hodnotenia, KC supervizovala klinické a ekonomické aspekty hodnotenia.

### Vydavateľ a zodpovedný za obsah

Národný inštitút pre hodnotu a technológie v zdravotníctve

Zámocké schody 2/A, 811 01, Bratislava

[kancelaria@niho.sk](mailto:kancelaria@niho.sk)

### Toto hodnotenie má byť citované nasledovne

Medová V., Vrťová J., Colotková K.: MSUD Anamix Infant pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu a valínu. Zrýchlené hodnotenie dietetickej potraviny ZHDP8; 2026; Bratislava: NIHO.

### Konflikt záujmov

Všetci autori, ktorí sa podieľali na tvorbe tohto hodnotenia, vyhlásili, že nemajú žiadny konflikt záujmov vo vzťahu k predmetnej technológii v súlade s formulárom konfliktu záujmov od EUnetHTA (<https://www.eunetha.eu/wp-content/uploads/2019/11/Declaration-of-Interest-DOI-Form.pdf?x37933>). To napríklad značí, že na chod svojej inštitúcie nepoberajú finančné príspevky na úrovni 40 % a viac zo zdrojov farmaceutických firiem, ktoré by ich mohli dať do konfliktu záujmov k predmetnému hodnoteniu. Konflikty záujmov klinických odborníkov a zástupcov patientskych združení v prípade ich zapojenia boli vyhodnotené na základe odpovedí vo formulári a sú pomenované v Apendixe.

### Vyhlásenie

Osoby uvedené v časti Podpora nie sú spoluautormi hodnotenia a s jeho obsahom nemusia všetci súhlasiť. NIHO je zodpovedné za chyby, ktoré mohli v hodnotení nastať. Za konečnú verziu a odporúčanie plne zodpovedá NIHO.

**Zadanie** hodnotenia prebehlo na základe zákonných povinností NIHO vyplývajúcich zo zákona 358/2021 Z. z.

# 1. Predmet hodnotenia

## 1.1. Výskumné otázky

1. Aká je účinnosť a bezpečnosť technológie MSUD Anamix Infant v porovnaní s relevantnými komparátormi v indikácii pre pacientov s vrodenu poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu a valínu v slovenskom kontexte na úrovni ukazovateľov relevantných pre mortalitu, morbiditu, kvalitu života a závažné nežiaduce udalosti?
2. Aká je nákladová efektívnosť technológie MSUD Anamix Infant?
3. Aké sú ďalšie relevantné etické, organizačné, sociálno-pacientske a právne aspekty týkajúce sa potenciálnej úhrady technológie MSUD Anamix Infant?

## 1.2. Inklúzne kritériá

Inklúzne kritériá relevantných klinických štúdií sú sumarizované v tabuľke nižšie.

Tabuľka 1: PICO – Inklúzne kritériá

Populácia (z angl. Population)	
	<p><b>Diagnóza</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Choroba javorového sirupu (Leucinóza)</li> <li>• MKCH-10<sup>1</sup>: E71.0</li> </ul> <p><b>Populácia podľa účelu určenia dietetickej potraviny:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Na diétny režim pri preukázanej chorobe javorového sirupu (MSUD) u dojčiat od narodenia do 12 mesiacov veku a ako doplnková výživa u detí do 3 rokov veku. Zmes esenciálnych a neesenciálnych aminokyselín bez izoleucínu, leucínu a valínu, so sacharidmi, tukmi, vlákninou, vitamínmi, minerálnymi látkami a stopovými prvkami, v prášku.</li> </ul> <p><b>Populácia, pre ktorú výrobca požaduje úhradu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Návrh indikačného obmedzenia:</u> Hradenú liečbu môže indikovať lekár u pacientov s vrodenu poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu a valínu na pracovisku Detskej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Národného ústavu detských chorôb v Bratislave, Kliniky pre deti a dorast A. Getlíka Univerzitnej nemocnice Bratislava Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, Kliniky detí a dorastu Univerzitnej nemocnice Martin, v metabolickej ambulancii Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou Banská Bystrica a v metabolickej ambulancii Detskej fakultnej nemocnice Košice.</li> <li>• <u>Návrh preskripčného obmedzenia:</u> DIA, END, ENP, PED</li> <li>• <u>Návrh množstvového / finančného limitu:</u> nie</li> <li>• <u>Obmedzenie úhrady zdravotnej poisťovne na jej predchádzajúci súhlas:</u> nie</li> </ul>
Intervencia (z angl. Intervention)	
	<b>MSUD Anamix Infant</b> p.o. plv. 1x400 g
Komparátor (z angl. Control)	
	<p><u>Pre pacientov s vrodenu poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku 0 – 1 rok:</u> <b>MSUD Anamix Infant</b> p.o. plv. 1x400 g v režime na výnimku podľa §88 zákona 363/2011 Z. z. (DV06C)</p> <p><u>Pre pacientov s vrodenu poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku od 1 roku:</u> <b>Milupa MSUD 2 PRIMA p.o. plv. 1x500 g</b> (D1494, podskupina V06CBB1 Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu od jedného roku veku)</p>

<sup>1</sup> Medzinárodná klasifikácia chorôb - 10. revízia

Ukazovatele (z angl. <b>Outcomes</b> )	
Klinická účinnosť	<p><b>Mortalita</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>OS</b> (z angl. overall survival; celkové prežívanie)</li> </ul> <p><b>Morbidity</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Koncentrácia BCAA v plazme</b></li> <li>• <b>Koncentrácia leucínu v plazme</b></li> <li>• <b>Koncentrácia aloizoleucínu v plazme</b></li> </ul> <p><b>Kvalita života</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>HRQoL</b> (z angl. health-related quality of life) meraná cez dotazník EQ-5D<sup>2</sup> a dotazníky špecifické pre ochorenie</li> </ul>
Bezpečnosť	Frekvencia výskytu nežiaducich udalostí
Dizajn štúdií (z angl. <b>Study design</b> )	
Klinická účinnosť	Randomizované kontrolované štúdie (RCTs) a metaanalýzy z nich ak nie sú dostupné, tak: Prospektívne nerandomizované kontrolované štúdie Nepriame porovnania zachovávajúce kauzalitu Ak nie sú dostupné, tak ďalšie dáta podľa hierarchie dôkazov EBM
Bezpečnosť	RCTs a metaanalýzy z nich ak nie sú dostupné, tak: Prospektívne nerandomizované kontrolované štúdie Nepriame porovnania zachovávajúce kauzalitu Prospektívne observačné štúdie Jednoramenné štúdie Ak nie sú dostupné, tak ďalšie dáta podľa hierarchie dôkazov EBM
Ekonomické hodnotenie	Podklady výrobcu k ekonomickému hodnoteniu (medicínskoekonomický rozbor) a ďalšie zdroje
Etické, organizačné, sociálno-pacientske a právne aspekty	Vstupy od zástupcov pacientov a odborníkov a z výsledkov hodnotenia.

<sup>2</sup> [EQ-5D](#) je dotazník kvality života v súvislosti so zdravím vytvorený skupinou EuroQol (z angl. Euro Quality of Life). Dotazník obsahuje 5 zdravotných domén (mobilita, sebestačnosť, bežné aktivity, bolesť/diskomfort a úzkosť/depresia). Pacient hodnotí číselne stupeň závažnosti príznakov pomocou trojstupňovej (3L) alebo päťstupňovej (5L) škály odpovedí, výsledkom je päťciferný kód.

## 2. Metóda

### Vysvetlenie k zrýchlenému hodnoteniu:

Toto hodnotenie nie je štandardným hodnotením NIHO. Ide o zrýchlené hodnotenie zdravotníckej technológie v indikácii, v ktorej je na základe žiadosti predpokladaný relatívne nižší čistý dopad na rozpočet VZP. Aplikovanie rozdielneho prístupu k rozsahu hodnotení (teda používanie tzv. „adaptívneho hodnotenia zdravotníckych technológií“) z dôvodu dopadu na rozpočet je používané aj v zahraničí. Cieľom je efektívne zameranie analytických kapacít najmä na technológie s najväčším dopadom na rozpočet a rýchlejšia dostupnosť nových technológií pre pacientov. Rozdiel oproti štandardnému hodnoteniu spočíva v rozsahu relevantných zdrojov, ktoré NIHO preveruje, v hĺbke ich preverovania a v rozsahu písaného textu v hodnotení.

Rovnako ako pri štandardnom hodnotení, aj pri zrýchlenom hodnotení NIHO dbá na dodržanie všetkých platných právnych predpisov. Formálne náležitosti žiadostí (napr. úradne určená cena v iných členských štátoch, platnosť certifikácie, úhrada správneho poplatku a pod.) kontroluje MZ SR.

### 2.1. Výskumné podotázky

Výskumné otázky z časti 1.1 boli zodpovedané prevažne metodikou, ktorú NIHO používa pri štandardnom hodnotení liekov a ktorá sa opiera o EUnetHTA Core Model 3.0. Nakoľko je tento model určený iba pre vybranú skupinu zdravotníckych technológií, ktoré nie sú liekmi, nie je možné ho naplno využiť pri hodnotení všetkých zdravotníckych pomôcok (ZP), špeciálneho zdravotníckeho materiálu (ŠZM) a dietetických potravín (DP).

### 2.2. Zdroje použité pri tvorbe hodnotenia

- Dokumenty poskytnuté výrobcom ako súčasť žiadosti (medicínskoekonomický rozbor, publikácie a ďalšie zdroje).
- Ručné vyhľadávanie klinických štúdií a meta-analýz v medicínskych databázach (ClinicalTrials.gov a PubMed).
- Ručné vyhľadávanie na webových stránkach relevantných zahraničných inštitúcií, nemocníc a patientskych organizácií (NORD<sup>3</sup>).

Pre účely zapojenia odborníkov a patientskych organizácií bolo dňa 18.02.2026 zverejnené oznámenie o hodnotení na webovej stránke NIHO. Termín pre zaslanie vstupu do hodnotenia bol 04.03.2026. Do hodnotenia sa nezapojil žiadny odborník ani patientska organizácia. Počas hodnotenia prebehla komunikácia ohľadom konkrétnych otázok s členmi Kategorizačnej komisie pre dietetické potraviny zo všetkých slovenských zdravotných poisťovní.

### Vysvetlenie k používaniu začierňovania niektorých údajov vo verejnej verzii hodnotenia NIHO:

Vyčierňovanie vo verejnej verzii hodnotenia používame v prípade, že výrobca označil niektorú z informácií za neverejnú, t.j. za obchodné tajomstvo, dôvernú informáciu, alebo iný typ neverejnej informácie a vyčiernil ju v MER, resp. ju dodal v rámci neverejnej prílohy. Môže ísť napríklad o neverejnú výšku úhrady, neverejné podmienky úhrady alebo niektoré klinické dáta. Začierňujeme tiež informácie, ktoré by mohli viesť k prezradeniu vyššie uvedených informácií. Začierňovanie údajov v hodnotení podlieha individuálnemu posúdeniu autorov, v hodnoteniach sa pokúšame o čo najväčšiu možnú mieru transparentnosti. Plnú verziu hodnotenia poskytujeme MZ SR, a prostredníctvom MZ SR aj výrobcovi.

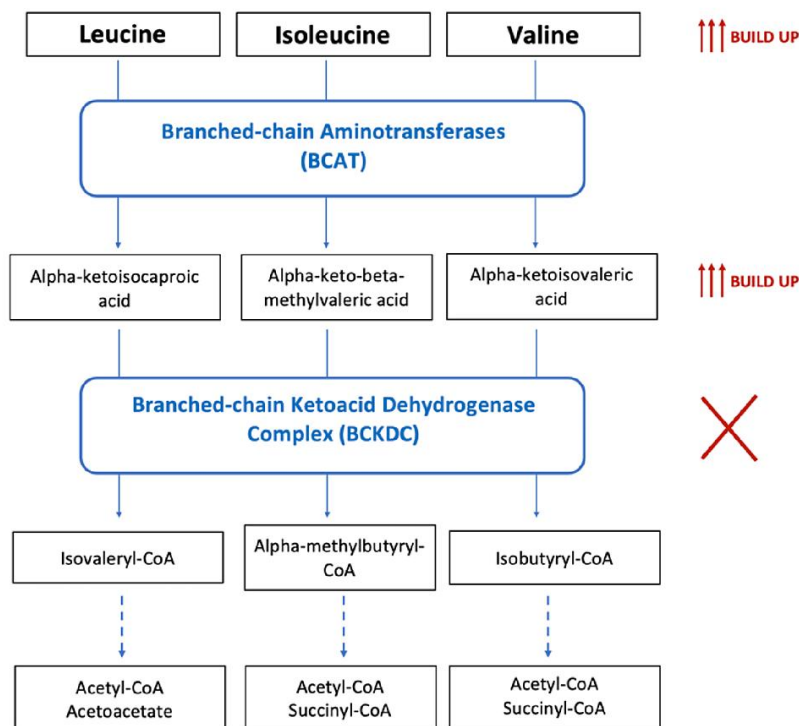
<sup>3</sup> [NORD](#), Národná organizácia pre zriedkavé ochorenia, z angl. National Organization for Rare Disorders

### 3. Zdravotný problém a postavenie v klinickej praxi

#### 3.1. Základná charakteristika ochorenia

**Choroba javorového sirupu, leucinóza (MSUD, z angl. maple syrup urine disease)** patrí medzi poruchy metabolizmu rozvetvených aminokyselín (BCAA, z angl. branched-chain aminoacids). Ide o veľmi zriedkavé autozómovo recesívne dedičné ochorenie, ktoré vzniká ako následok poškodenia, alebo abnormálnej aktivity enzýmového komplexu dehydrogenázy alfa-ketokyselín s rozvetveným reťazcom (BCKAD, z angl. branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase complex), ktorý sa zúčastňuje katabolizmu BCAA aminokyselín v mitochondriách buniek. Enzým aminotransferáza rozvetvených aminokyselín najskôr premieňa leucín, izoleucín a valín na ich príslušné alfa-ketokyseliny, ktoré sú následne metabolizované BCKAD komplexom (Obrázok 1). V prípade poškodenia BCKAD komplexu dochádza k hromadeniu toxických metabolitov BCAA v plazme, mozgu, svaloch a iných tkanivách ako aj k hromadeniu ketokyselín v moči [1]. Ochorenie vzniká následkom patogénnych variantov v génoch *BCKDHB*, *DBT* a *DLD*, ktoré kódujú podjednotky BCKAD komplexu [2].

Obrázok 1: Schéma metabolizmu BCAA pri MSUD



Zdroj: [3]

Popis patofyziologických mechanizmov MSUD sa sústreďuje najmä na poškodenie mozgu, ktoré vzniká následkom nerovnováhy aminokyselín, čo vedie k poruche syntézy mozgových proteínov a neurotransmiterov. Dochádza k poškodeniu mozgovej bioenergetiky, redoxnej rovnováhy, vzniku neurozápalu a k neurologickým následkom ochorenia. Niektoré z metabolitov pravdepodobne majú priamy neurotoxický účinok, najmä leucín a  $\alpha$ -ketoizokapronová kyselina [4]. Pacienti sa klinicky rozlišujú na základe klinickej prezentácie, veku nástupu ochorenia a reziduálnej aktivity enzýmového komplexu BCKAD. Najčastejšie dochádza k prejavom symptómov hneď u novorodencov, v niektorých prípadoch neskôr, najčastejšie však do druhého roku života. Prvými symptómami, najmä u novorodencov, sú letargia, iritabilita, neprospievanie a slabé prijímanie potravy (slabé satie pri dojčení), dystónia, hyper- alebo hypotónia. Typický je zápach moču, potu, dychu aj ušného mazu po javorovom sirupe. Ďalšou progresiou je ťažká ketoacidóza, hyperamonémia s krčmi, kóma a bez liečby smrť ako následok opuchu mozgu [5]. U starších pacientov sú typické zvýšené hladiny leucínu (leucinóza) spôsobujúce

epigastrickú bolesť, anorexiu, zvracanie, svalovú únavu, poruchy vedomia, psychiatrické symptómy, poruchy hybnosti a ataxiu [6].

Odlišujeme 5 základných fenotypov MSUD kategorizovaných na základe veku nástupu, závažnosti symptómov, odpovedi na suplementáciu tiamínom a biochemickými nálezmi (Tabuľka 2). Najčastejšia a zároveň najzávažnejšia je klasická forma s novorodeneckým nástupom [1]. U všetkých pacientov sa môže vyskytovať metabolická dekompenzácia, teda akútne zhoršenie metabolického stavu s nahromadením toxických metabolitov s nedostatkom esenciálnych metabolitov a energie. Najčastejšie býva dekompenzácia vyvolaná infekciou, hladovaním, stresom, chirurgickým zákrokom či zvýšeným príjmom nevhodných živín [7].

Odhadovaná celosvetová incidencia MSUD je 1 : 185 000 narodených detí. V kaukazoidných populáciách v Európe a Amerike je to 290 000, pričom v niektorých populáciách, najmä s vysokou mierou konsanguinity, môže odhadovaná incidencia dosiahnuť až 1 : 26 000 [8, 9].

Tabuľka 2: Klasifikácia MSUD

MSUD typ	Vek nástupu	Gén	BCKAD aktivita	Biochemické markery
Klasický	neonatálny	<i>BCKDHA</i> ; <i>BCKDHB</i> ; <i>DBT</i>	< 2 %	↑ BCAA v plazme ↑ plazmatický aloizoleucín ↑ BCKA v moči Ketonúria
Intermediárny	variabilný	<i>BCKDHA</i> ; <i>BCKDHB</i> ; <i>DBT</i>	3 - 30 %	podobne ako v prípade klasickej, menej závažné
Intermitentný	variabilný	<i>BCKDHA</i> ; <i>BCKDHB</i> ; <i>DBT</i>	5 - 20 %	normálne hodnoty mimo epizódy; podobne ako pri klasickej počas epizódy
Thiamín-responzívny	variabilný	<i>DBT</i>	2 - 40 %	zlepšenie leucínovej tolerancie a levelov BCAA počas suplementácie tiamínom
E3 - deficientný	variabilný	<i>DLD</i>	0 - 25	↑ BCAA v plazme ↑ plazmatický aloizoleucín ↑ plazmatický laktát, pyruvát a alanín ↑ BCAA a α-ketoglutarát v moči

Zdroj: [1, 9]

### 3.2. Manažment a liečba pacienta

Na Slovensku v rámci novorodeneckého skríningu prebieha skrínung choroby javorového sirupu - leucinózy [10]. Ten má identifikovať ochorenie pred rozvinutím klinických príznakov detekciou zvýšených koncentrácií leucínu a ostatných BCAA aminokyselín. V prípade potvrdenia zvýšenej koncentrácie BCAA sú nutné ďalšie biochemické testy potrebné pre odlišenie MSUD od iných stavov, ktoré môžu spôsobovať zvýšenie BCAA ako napríklad benigná hydroxyprolinémia. Spoľahlivým markerom je detekcia aloizoleucínu, ktorý sa nevyskytuje u zdravých novorodencov, ale aj analýza organických kyselín v moči [11]. Na monitorovanie zdravých pacientov sa používa test na dinitrofenylhydrazín (DNPH), ktorý slúži ako nekvantitatívny skrínungový test ketonúrie (α-ketokyselín v moči) a je dostupný aj vo forme testovacích prúžkov [1]. U pacientov s biochemicky potvrdeným ochorením sa zároveň odporúča genetické testovanie génov *BCKDHB*, *DBT* and *DLD* pre stanovenie definitívnej klinickej diagnózy. Informácia o tom, ktorá podjednotka komplexu je deficientná môže pomôcť v individualizácii liečby [2].

Manažment pacientov s MSUD je zhrnutý v postupoch pre nutričný manažment MSUD, ktoré vydala Medzinárodná organizácia dietetikov pre genetické a metabolické ochorenia (GMDI, z angl. *Genetic Metabolic Dietitians International*) a Regionálne konzorcium pre novorodenecký skrínung a genetiku juhovýchodného regiónu (SRC, z angl. *Southeast Regional Newborn Screening and Genetics Collaborative*) v roku 2014. Nutričná terapia je zameraná predovšetkým na rapídne zníženie koncentrácie toxických metabolitov BCAA, udržiavanie ich plazmatických koncentrácií v cieľových terapeutických rozmedziach, znižovanie katabolizmu, podporu anabolizmu, monitorovanie nutričného stavu a upravovanie príjmu tak, aby sa zabezpečil normálny rast a vývin. Ďalším postupom je zhodnotenie odpovede na tiamín v prípade prítomnosti reziduálnej aktivity komplexu BCKD a jeho

suplementovanie u pacientov, ktorí naň reagujú. Postupy rozlišujú akútne nutričný manažment a manažment na udržanie odporúčaných hladín BCAA [12].

Akútne diétne manažment je potrebný v prípadoch metabolickej dekompenzácie počas traumy, choroby, operácie alebo nedostatočnej výživy. Základom je prevencia katabolizmu zvýšením príjmu až do 150 % bežného príjmu s využitím proteínových zmesí bez BCAA. V prípade závažných stavov, kedy je nutná dialýza a hemofiltrácia na odstránenie BCAA a toxických metabolitov, je taktiež nutné zabezpečiť aj nutričné intervencie enterálne alebo parenterálne v prípade potreby. Dôležité je monitorovanie hladín BCAA a ostatných biochemických markerov a následne postupné zavádzanie izoleucínu a valínu a neochudobneného proteínu, keď to dovoľia hladiny leucínu. Pri novorodencoch sa odporúča použitie materského mlieka. Pri menej akútnych prejavoch ochorenia je nutná zmena plnohodnotného neochudobneného proteínu (obmedzenie o 50 % až 100 %) za zmesi bez BCAA [12].

Manažment na udržiavanie odporúčaných BCAA koncentrácií v krvi sa zameriava najmä na MSUD-špecifickú diétu na prevenciu pred metabolickou nestabilitou a BCCA deficienciou so zachovaním dostatočnej výživy. Využívané sú špeciálne aminokyselinové zmesi bez BCAA zvyčajne v práškovej alebo tekutej podobe. V súčasnosti však nie sú dostupné špecifické odporúčania ohľadom výšky príjmu týchto zmesí bez BCAA. Špecifický diétne režim vyžadujú tehotné ženy s MSUD [12].

Ďalšími možnosťami liečby je podávanie tiamínu pacientom s tiamín-responzívnym ochorením v kombinácii s diétnym režimom. Špecifický diétne režim je nutné dodržiavať celoživotne. Trvalým riešením, ktoré podľa viacerých štúdií nevyžaduje následný diétne manažment a BCAA reštrikciu je transplantácia pečene [12, 13].

### 3.3. Opis technológie

Dietetická potravina MSUD Anamix Infant p.o. plv. 1x400 g je práškový produkt na báze aminokyselín bez leucínu (Leu), izoleucínu (Ile) a valínu (Val), určený na diétne režim pri MSUD u dojčiat a malých detí (do 3 rokov). MSUD Anamix Infant vychádza zo zloženia štandardnej dojčenskej výživy (IF, z angl. *infant formula*), avšak neobsahuje Leu, Ile a Val. Obsahuje ostatné esenciálne a neesenciálne aminokyseliny, sacharidy, tuky (vrátane LCPUFA, polynenasýtené mastné kyseliny s dlhým reťazcom), vlákninu, vitamíny, minerály a stopové prvky v súlade s požiadavkami na zloženie potravín na osobitné lekárske účely (FSMP z angl. *Food for Special Medical Purposes*) podľa Delegovaného nariadenia Komisie (EÚ) 2016/128. Okrem sacharidov ako zdroja energie, hodnotená intervencia obsahuje špecifickú zmes prebiotických oligosacharidov – galaktooligosacharidy (GOS) a fruktooligosacharidy (FOS), čo by malo pomáhať rozvoju zdravšej črevnej mikrobioty. Výživové údaje DP sú uvedené na obrázku nižšie (Obrázok 2).

Dávkovanie a použitie: Množstvo a riedenie MSUD Anamix Infant určí lekár alebo pracovník kvalifikovaný v oblasti klinickej výživy v závislosti od veku, telesnej hmotnosti a zdravotného stavu pacienta. Na dosiahnutie odporúčanej koncentrácie výživy 15 % obj. je na každú zarovnanú odmerku (5 g prášku) potrebných 30 ml vody (t. j. 15 g prášku doplnených vodou do celkového objemu 100 ml). Osmolalita pri 15 % koncentrácii je 380 mOsmol/kg H<sub>2</sub>O. Prášková dojčenská výživa nie je sterilná a má byť pripravovaná tesne pred podávaním. Pokiaľ výživa nie je spotrebovaná do jednej hodiny od prípravy, obsah fľaštičky má byť znehodnotený. Výživa nesmie byť počas podávania zohrievaná.

Tento prípravok nesmie byť používaný ako jediný zdroj bielkovín, ale musí byť podávaný spoločne s iným zdrojom bielkovín ako je napr. materské mlieko, alebo štandardná dojčenská výživa v množstve, ktoré určí lekár. Toto doplnenie je nevyhnutné na pokrytie celkového príjmu izoleucínu, leucínu, valínu, tekutín a základných nutričných potrieb dieťaťa. Neslúži na parenterálne použitie [1]. Zobrazenie pomôcky je uvedené na obrázku nižšie (Obrázok 3).

Obrázok 2: Výživové údaje DP MSUD Anamix Infant uvedené na obale

Výživové údaje	na 100 g prášku:	na 100 ml výživy:*	Výživové údaje	na 100 g prášku:	na 100 ml výživy:*
<b>Energia</b>	1950 kJ 466 kcal	293 kJ 70 kcal	Tiamín	0,51 mg	0,08 mg
<b>Tuky</b>	23,0 g	3,5 g	Riboflavin	0,51 mg	0,08 mg
z toho			Niacin	2,33 mg	0,35 mg
Nasýtené mastné kyseliny	7,7 g	1,2 g		(9,33 mg NE)	(1,40 mg NE)
Mononenasýtené mastné kyseliny	11,3 g	1,7 g	Vitámín B <sub>6</sub>	0,51 mg	0,08 mg
Polynenasýtené mastné kyseliny	4,0 g	0,6 g	Kyselina listová	55,0 µg	8,25 µg
- Kyselina linolová (LA)	3,21 g	481 mg	Folát	91,7 µg	13,8 µg
- Kyselina α-linolénová (ALA)	0,32 g	47,6 mg	Vitámín B <sub>12</sub>	1,21 µg	0,18 µg
- Kyselina arachidónová (ARA)	0,12 g	17,8 mg	Biotín	18,2 µg	2,73 µg
- Kyselina dokozahexaénová (DHA)	0,12 g	17,8 mg	Kyselina pantoténová	2,81 mg	0,42 mg
<b>Sacharidy</b>	50,1 g	7,5 g	<b>Minerálne látky a stopové prvky</b>		
z toho cukry	7,5 g	1,1 g	Sodík	191 mg	28,7 mg
<b>Vláknina</b>	3,7 g	0,56 g	Draslík	505 mg	75,8 mg
<b>Bielkoviny (ekvivalent)</b>	13,1 g	2,0 g	Chlorid	355 mg	53,3 mg
z toho***			Vápnik	410 mg	61,5 mg
L-alanín	0,82 g	123 mg	Fosfor	300 mg	45,0 mg
L-arginín	1,40 g	210 mg	Horčík	58,3 mg	8,75 mg
Kyselina L-asparágová	1,20 g	180 mg	Železo	7,92 mg	1,19 mg
L-cystín	0,52 g	78,0 mg	Meď	0,42 mg	0,063 mg
Kyselina L-glutámová	1,60 g	240 mg	Zinok	5,59 mg	0,84 mg
L-glutamín	0,13 g	19,5 mg	Mangán	0,029 mg	0,004 mg
Glycín	1,29 g	194 mg	Jód	97,9 µg	14,7 µg
L-histidín	0,80 g	120 mg	Molybdén	12,1 µg	1,82 µg
L-izoleucín	-**	-**	Selén	17,7 µg	2,66 µg
L-leucín	-**	-**	Chróm	14,0 µg	2,10 µg
L-lyzín	1,45 g	218 mg	<b>Iné</b>		
L-metionín	0,34 g	51,0 mg	L-karnitín	10,1 mg	1,52 mg
L-fenylalanín	0,94 g	141 mg	Cholín	146 mg	21,9 mg
L-prolín	1,56 g	234 mg	Inozitol	97,9 mg	14,7 mg
L-serín	0,96 g	144 mg	Taurín	30,0 mg	4,50 mg
L-treonín	1,05 g	158 mg			
L-tryptofán	0,42 g	63,0 mg			
L-tyrozín	0,94 g	141 mg			
L-valín	-**	-**			
<b>Sol</b>	0,48 g	0,07 g			
<b>Vitamíny</b>					
Vitámín A	408 µg	61,2 µg			
Vitámín D	11,2 µg	1,68 µg			
Vitámín E	11,5 mg	1,73 mg			
	(9,23 mg TE)	(1,38 mg TE)			
Vitámín C	48,9 mg	7,34 mg			
Vitámín K	37,3 µg	5,59 µg			

\* pri odporúčanej koncentrácii 15 % obj.

\*\* nepridané

\*\*\* Celkový obsah aminokyselín na 100 g prášku je 15,42 g. Prepočet obsahu bielkovín na aminokyseliny – podľa odporúčaní FAO.

Zdroj: NIHO spracovanie [obal DP, 14]

Obrázok 3: Zobrazenie MSUD Anamix Infant



Zdroj: [14]

### 3.4. Účel určenia

#### Účel určenia:

Na diétny režim pri preukázanej chorobe javorového sirupu (MSUD) u dojčiat od narodenia do 12 mesiacov veku a ako doplnková výživa u detí do 3 rokov veku. Zmes esenciálnych a neesenciálnych aminokyselín bez izoleucínu, leucínu a valínu, so sacharidmi, tukmi, vlákninou, vitamínmi, minerálnymi látkami a stopovými prvkami, v prášku. Nevhodné ako jediný zdroj výživy. Určené pre dojčatá a ako doplnková výživa pre malé deti [14].

Úrad verejného zdravotníctva Slovenskej republiky (ÚVZSR) prijal dňa 25.02.2020 oznámenie o umiestnení potraviny na osobitné lekárske účely MSUD Anamix Infant 400 g, p.o.plv. od výrobcu SHS International Ltd., na trh v Slovenskej republike.

### 3.5. Požadované podmienky úhrady

Výrobca žiada zaradenie MSUD Anamix Infant do novej podskupiny V06CBBx Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu od narodenia v rámci skupiny V06CBB - Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu.

Výrobca navrhuje maximálnu cenu DP vo verejnej lekární vo výške 60,88 € za balenie 400 g. Výrobca udáva ako jednotku referenčnej dávky (RD) DP 100 g aminokyselín (AK). V jednom balení je podľa žiadosti spolu 0,617 RD. Návrh maximálnej výšky úhrady zdravotnej poisťovne za jednotku referenčnej dávky (JD) výrobca navrhuje 98,670989 €/ RD, čo po prepočte na balenie predstavuje úhradu vo výške 60,88 € za balenie 1 x 400 g.

#### Navrhované indikačné obmedzenie:

Hradenú liečbu môže indikovať lekár u pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu a valínu na pracovisku Detskej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Národného ústavu detských chorôb v Bratislave, Kliniky pre deti a dorast A. Getlíka Univerzitnej nemocnice Bratislava Nemocnica sv. Cyríla a Metoda, Kliniky detí a dorastu Univerzitnej nemocnice Martin, v metabolickej ambulancii Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou Banská Bystrica a v metabolickej ambulancii Detskej fakultnej nemocnice Košice.

Navrhované preskripčné obmedzenie: DIA (diabetológ), END (endokrinológ), ENP (pediatrický endokrinológ), PED (pediater).

Navrhovaný množstvový / finančný limit: výrobca nenavrhuje

Obmedzenie úhrady zdravotnej poisťovne na jej predchádzajúci súhlas: nie

Diskusia k navrhovaným podmienkam úhrady:

- Výrobcom navrhovaná maximálna cena DP vo verejnej lekárni je rovnaká ako v prípade úhrady podľa §88 zákona 363/2011 Z. z., maximálna úhrada zdravotnej poisťovne je taktiež rovnaká.
- Úhrada zdravotnej poisťovne 98,670989 €/ RD nie je totožná s výškou úhrady v ostatných podskupinách v rámci skupiny V06CBB, kde je výška úhrady DP 63,622490 € / RD. V prípade rovnakej úhrady za RD v súlade s ostatnými podskupinami v skupine V06BCC, by pacientovi vznikol doplatok.

### 3.6. Relevantné komparátory

Za relevantný komparátor pre hodnotenú DP MSUD Anamix Infant p.o. plv. 1x400 považujeme

- pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku 0 – 1 rok:

- MSUD Anamix Infant p.o. plv. 1x400, ktorá je aktuálne hradená z verejného zdravotného poistenia podľa §88 zákona 363/2011 Z. z.

- pre pacientov s vrodenou poruchou metabolizmu leucínu, izoleucínu, valínu vo veku od 1 roka:

- Milupa MSUD 2 PRIMA p.o. plv. 1x500 g (D1494) z podskupiny V06CBB1 Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu od jedného roku veku.

Výrobca považuje za relevantný komparátor pre obe skupiny pacientov MSUD Anamix Infant p.o. plv. 1x400 g, v režime výnimky.

Diskusia k relevantným komparátorom:

- V aktuálne platnom zozname kategorizovaných dietetických potravín (ZKDP) sa v súčasnosti nenachádza DP pre pacientov s hodnotenou indikáciou, ktorá by bola vhodná od narodenia do jedného roku veku.
- Hodnotená DP je aktuálne hradená z verejného zdravotného poistenia na výnimku a jej spotreba podľa dát Národného centra zdravotníckych informácií (NCZI) o spotrebe hradených DP za 1Q 2025 – 4Q 2025 predstavuje 20 balení [15].
- V ZKDP sú v skupine V06CBB - Výživa bez leucínu, izoleucínu, valínu kategorizované DP od jedného roku veku. Máme za to, že pre pacientov od jedného roku veku je komparátorom DP z tejto podskupiny. V súčasnosti sa v ZKDP v tejto skupine k 04/2026 nachádza jedna DP, konkrétne Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494). Táto DP podľa dát NCZI nemala v roku 2025 žiadnu spotrebu. V dátach NCZI sa nachádza DP MILUPA MSUD 2 PRIMA (D0837), ktorá mala v 1Q 2025 – 4Q 2025 spotrebu v počte 35 ks [15]. V 01/26 rozhodlo MZ SR na základe žiadosti výrobcu o vyradení DP D0837 zo ZKDP.
- Vzhľadom na totožné zloženie a rovnakého výrobcu máme za to, že sa ide o rovnaké DP, ktoré sú medzi sebou plne nahraditeľné. Predpokladáme, že DP D1494 plne nahradí DP D0837 u všetkých pacientov, ktorým bola predpísaná. Z toho dôvodu akceptujeme ako komparátor uvedenú DP D1494 aj napriek tomu, že za posledný plávajúci rok nemala žiadnu spotrebu.

V tabuľke nižšie uvádzame porovnanie zloženia hodnotenej DP a komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA (Tabuľka 3).

Tabuľka 3: Porovnanie zloženia intervencie MSUD Anamix Infant a komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA uvedené na 100 g produktu

Zloženie na 100 g produktu	MSUD Anamix Infant	Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494)	Zloženie na 100 g produktu	MSUD Anamix Infant	Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494)
<b>Energia (kcal)</b>	466	299	<b>Vitamíny</b>		
<b>Energia (kj)</b>	1950	1273	Vitamín A	408 µg	1800 µg
<b>Tuky, z toho (g)</b>	23,0	0	Vitamín D	11,2 µg	42,0 µg
Nasýtené mastné kyseliny	7,7	0	Vitamín E	11,5 mg	19,2 mg
Mononenasýtené mastné kyseliny	11,3	-	Vitamín C	48,9 mg	90 mg
Polynenasýtené mastné kyseliny	4,0	-	Vitamín K	37,3 µg	51,1 µg
Kyselina linolová (LA)	3,21	-	Tiamín	0,51 mg	2,3 mg
Kyselina α-linolénová (ALA)	0,32	-	Riboflavín	0,51 mg	2,4 mg
Kyselina arachidónov (ARA)	0,12	-	Niacín	2,33 mg	22,8 mg
Kyselina dokozahehexaénová (DHA)	0,12	-	Vitamín B6	0,51 mg	2,1 mg
<b>Sacharidy (g)</b>	50,1	15,5	Kyselina listová	55,0 µg	230 µg
Z toho cukry (g)	7,5	0,5	Folát	91,7 µg	-
<b>Vláknina</b>	3,7	0	Vitamín B12	1,21 µg	4,5 µg
<b>Bielkoviny (ekvivalent) (g)</b>	13,1	60	Biotín	18,2 µg	60 µg
L-alanín	0,82	3,28	Kyselina pantoténová	2,81 mg	11,4 mg
L-arginín	1,40	2,90	<b>Minerálne látky a stopové prvky</b>		
Kyselina asparágová	1,20	8,10	Sodík	191 mg	541 mg
L-cystín	0,52	1,91	Draslík	505 mg	1200 mg
Kyselina L-glutámová	1,60	17,0	Chlorid	355 mg	902 mg
L-glutamín	0,13	-	Vápnik	410 mg	2438 mg
Glycín	1,29	1,93	Fosfor	300 mg	1380 mg
L-histidín	0,80	1,91	Horčík	58,3 mg	315 mg
L-izoleucín	-*	-	Železo	7,92 mg	27 mg
L-leucín	-*	-	Meď	0,42 mg	2,14 mg
L-lyzín	1,45	5,69	Zinok	5,59 mg	mg
L-metionín	0,34	1,91	Mangán	0,029 mg	2,1 mg
L-fenylalanín	0,94	3,38	Jód	97,9 µg	323 µg
L-prolín	1,56	7,62	Molybdén	12,1 µg	94,8 µg
L-serín	0,96	4,25	Selén	17,7 µg	54,0 µg
L-treonín	1,05	3,86	Chróom	14,0 µg	90,0 µg
L-tryptofán	0,42	1,51	<b>Iné</b>		
L-tyrozín	0,94	4,15	L-karnitín	10,1 mg	90 mg
L-valín	-*	-	Cholín	146 mg	780 mg
<b>Sol'</b>	0,48	1,4	Inozitol	97,9 mg	270 mg
			Taurín	30,0 mg	-

Zdroj: [14, obal DP; 16, obal DP]

## 4. Hodnotenie klinickej účinnosti a bezpečnosti

### 4.1. Klinické dôkazy o účinnosti

Výrobca v časti C4 v MER nepredložil komparatívne dôkazy o klinickej účinnosti a bezpečnosti intervencie MSUD Anamix Infant voči komparátoru. Komparatívnu účinnosť hodnotenej DP v skupine pacientov vo veku 0 – 1 rok nie je možné hodnotiť, keďže intervenciu a komparátor predstavuje rovnaká DP (v súčasnosti hrazená na základe výnimkového režimu podľa § 88 zákona 363/2011 Z. z).

Výrobca nepredložil štúdiu, ani neboli dohľadané iné štúdie porovnávajúce účinnosť hodnotenej DP voči komparátoru Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494).

### 4.2. Klinické dôkazy o bezpečnosti

Nebola predložená štúdia, ktorá by sledovala bezpečnosť hodnotenej DP.

DP bola na trh uvedená v súlade s požiadavkami na zloženie potravín na osobitné lekárske účely (FSMP) podľa Delegovaného nariadenia Komisie (EÚ) 2016/128.

### 4.3. Diskusia k hodnoteniu klinického prínosu

Klinickú účinnosť hodnotenej DP môžeme predpokladať na základe jej zloženia a metabolickej priamej väzby medzi príjmom BCAA a následnými zvýšenými koncentraciami BCAA a ich metabolitov v plazme.

Vzhľadom na to, že ide o vzácnu metabolickú poruchu a vzhľadom na známe riziká neliečenej MSUD (ťažká ketoacidóza, hyperamonémia s kŕčmi, kóma a smrť ako následok opuchu mozgu) kontrolované klinické štúdie neboli dohľadané.

Diétne režimy s využitím zmesí bez leucínu, izoleucínu a valínu sú štandardne medzinárodnými odbornými spoločnosťami odporúčanou terapiou a sú súčasťou klinických usmernení pre liečbu MSUD [12].

V štúdiu Strauss a kol., 2020, v ktorej sledovali 184 pacientov s MSUD, potvrdili, že diétny režim pomáha udržiavať koncentrácie BCAA v akceptovateľných limitoch [17].

Komparatívnu účinnosť intervencie voči komparátoru Milupa MSUD 2 PRIMA predpokladáme na základe rovnakého účelu určenia a porovnateľného kvalitatívneho zloženia oboch produktov.

Keďže výrobca nepredložil klinickú štúdiu o účinnosti hodnotenej DP internú a externú validitu dodaného dôkazu nie je možné zhodnotiť.

## 5. Hodnotenie nákladovej efektívnosti

### 5.1. Opis a hodnotenie predloženej medicínskoekonomickkej analýzy

Za základný scenár považujeme analýzu v MER dodanom výrobcom dňa 18.12.2025.

#### 5.1.1 Opis a základné nastavenie analýzy

Výrobca DP predložil analýzu vo forme jednoduchého výpočtu v rámci MER bez predloženia samostatného modelu. V rámci MER výrobca vykonal analýzu minimalizácie nákladov (CMA, z angl. *cost-minimization analysis*) voči komparátoru DP MSUD Anamix Infant p.o. plv. 1x400, hradenej z verejného zdravotného poistenia podľa §88 zákona 363/2011 Z. z.

Stanovisko k adekvátnosti predloženého nastavenia:

**Neakceptujeme** výrobcom predložené nastavenie. Podrobnú diskusiu uvádzame v bodoch nižšie:

- **Neakceptujeme** výrobcom zvolený komparátor pre skupinu pacientov od jedného roku veku. Za relevantný komparátor v tejto skupine považujeme DP Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494) z podskupiny V06CBB1. Podrobná diskusia k výberu komparátora je uvedená v časti 3.6.
- **Akceptujeme** typ zvolenej analýzy

#### 5.1.2 Údaje o účinnosti

Výrobca DP v analýze nákladovej efektívnosti predpokladá rovnakú klinickú účinnosť dietetickej potraviny a komparátora. Výrobca nepredložil klinickú štúdiu, ktorá by preukazovala účinnosť hodnotenej intervencie, ani jej účinnosť voči komparátoru Milupa MSUD 2 PRIMA.

##### *Pacienti od narodenia do 1 roku života*

Stanovisko k adekvátnosti predloženého nastavenia:

**Akceptujeme s neistotou** výrobcom predložené nastavenie. Podrobnú diskusiu uvádzame v bodoch nižšie:

- **Akceptujeme s neistotou** predpoklad klinickej účinnosti hodnotenej DP. Klinická účinnosť hodnotenej dietetickej potraviny nebola preukázaná klinickou štúdiou (diskusia je uvedená v časti 4) a to najmä pre skupinu pacientov od narodenia.
- Klinickú účinnosť intervencie predpokladáme na základe jej zloženia (časť 4.3).

##### *Pacienti od 1 roku života*

Stanovisko k adekvátnosti predloženého nastavenia:

**Neakceptujeme** výrobcom predložené nastavenie. Podrobnú diskusiu uvádzame v bodoch nižšie:

- **Neakceptujeme** nezahrnutie komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA a absenciu porovnania klinickej účinnosti intervencie voči tomuto komparátoru Milupa (bližšie v diskusii v časti 3.6).
- S neistotou predpokladáme rovnakú účinnosť komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA voči hodnotenej DP (diskusia je uvedená v časti 4.3).

#### 5.1.3 Náklady

Výrobca v rámci nákladov v CMA počíta s úhradou zdravotnej poisťovne za jednotku referenčnej dávky (JD) DP MSUD Anamix Infant vo výške 98,670989 €/ 100 g AK (1 RD). Počet RD v jednom balení je 0,617, navrhovaná úhrada ZP tak predstavuje 60,88 € za balenie 1 x 400g.

Navrhovaná maximálna cena DP vo verejnej lekárni je 60,88 €.

Náklady na komparátor MSUD Anamix Infant výrobca uvádza vo výške aktuálnej úhrady zdravotnej poisťovne za DP uhrádzanú podľa §88 zákona 363/2011 Z.z vo výške 60,88 €.

Výrobca hodnotenej DP v MER neporovnáva nákladovú efektívnosť intervencie a komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA a náklady na komparátor Milupa MSUD 2 PRIMA výrobca neuvádza.

Presnú dennú dávku u predmetných DP nie je možné stanoviť vzhľadom k odlišným potrebám každého pacienta.

Stanovisko k adekvátnosti predloženého nastavenia:

**Neakceptujeme** nastavenie výrobcu. Podrobnú diskusiu uvádzame v bodoch nižšie:

- **Neakceptujeme** nezahrnutie komparátora Milupa MSUD 2 PRIMA. V NIHO scenári zahrňame oba komparátory. Pre komparátor Milupa MSUD 2 PRIMA počítame s úhradou zdravotnej podľa aktuálne platného ZKDP 04/2026 vo výške 63,622490 € / 100 g AK (1 RD).
- **Akceptujeme s neistotou** uvedené náklady na intervenciu.
  - Vzhľadom na to, že v podskupine V06BCC je úhrada VZP za 1 RD vo výške 63,622490 €/100 g AK, máme za to, že úhrada VZP by mala byť vo výške ÚZP jednotlivých podskupín zo skupiny V06BCC, teda 63,622490 €/100 g AK.
  - V prípade, že by bola hodnotená DP hradená v tejto výške, úhrada VZP by bola 39,26 € a pacientovi by vznikol doplatok vo výške 21,62 €.
- **Akceptujeme s vysokou neistotou** náklady na komparátor pre skupinu pacientov od narodenia, (DP MSUD Anamix Infant vo výnimkovom režime). Výrobca hodnotenej DP nedoložil žiadny zdroj údajov, na základe ktorého by bolo možné verifikovať uvedené náklady na komparátor. Uvedenú sumu zároveň nebolo možné verifikovať u zástupcov všetkých zdravotných poisťovní. Údaje o priemernej úhrade hodnotenej DP nie sú k dispozícii.

## 5.2. Hodnotenie výsledkov medicínskoekonomickej analýzy

### 5.2.1 Výsledok základného scenára predloženého výrobcom

Výsledky základného scenára podľa výrobcu sú uvedené v tabuľke nižšie (Tabuľka 4). V základnom scenári v rámci CMA dosahuje intervencia MSUD Anamix Infant pri požadovanej úhrade zdravotnej poisťovne vo výške 98,670989 € / 100 g AK voči komparátoru MSUD Anamix Infant v režime výnimky rovnaké náklady.

Tabuľka 4: Výsledky základného scenára CMA predloženého výrobcom

Výsledky	Intervencia MSUD Anamix Infant	Komparátor MSUD Anamix Infant v režime výnimky
Náklady (€)	60,88	60,88
Inkrementálne náklady (€)		0,00

Zdroj: [NIHO spracovanie na základe MER, ktorý bol dodaný výrobcom]

### 5.2.2 Výsledok nákladovej efektívnosti podľa NIHO a zdroje neistoty

#### **Pacienti od narodenia do 1 roku života**

V NIHO nastavení sme v rámci analýzy nákladovej efektívnosti neaplikovali voči nastaveniu výrobcu žiadne zmeny.

#### **Pacienti od 1 roku života**

V NIHO nastavení sme v rámci analýzy nákladovej efektívnosti aplikovali tieto zmeny:

- Pre skupinu pacientov od jedného roku veku sme použili komparátor Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494) s úhradou poisťovne za 1 RD vo výške 63,622490 € podľa ZKDP 04/2026.

Ako vyplýva z tabuľky nižšie (Tabuľka 5) v NIHO nastavení pre populáciu pacientov od jedného roku veku nedosahuje DP MSUD Anamix Infant v porovnaní s komparátorom Milupa MSUD 2 PRIMA v rámci analýzy CMA nákladovú efektívnosť. DP MSUD Anamix Infant má pri maximálnej výške úhrady zdravotnej poisťovne za jednotku referenčnej dávky (JD) 98,670989 € vyššie náklady ako komparátor o 35,048499 € za 1 RD 100g AK. Aby bola intervencia nákladovo efektívna v tejto skupine pacientov, úhrada za 1 RD môže byť maximálne vo výške 63,622490

€/100 g AK (1 RD), čo zodpovedá zľave 35,5 % voči hodnotenej úhrade vo výške 60,88 € za 1 balenie predmetnej DP. Maximálna výška úhrady zdravotnej poisťovne za 1 balenie predmetnej DP by tak predstavovala 39,26 €.

Tabuľka 5: Výsledok nákladovej efektívnosti pre DP MSUD Anamix Infant podľa NIHO - CMA

Výsledky	Intervencia MSUD Anamix Infant	Komparátor Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494)
ÚZP (€) za JD	98,670989	63,62249
Inkrementálne náklady (€)	<b>35,048499</b>	

Zdroj: [NIHO spracovanie]

### Alternatívny scenár NIHO s uplatnením limitu spoluúčasti

Nižšie uvádzame alternatívny scenár analýzy nákladovej efektívnosti intervencie voči komparátoru DP Milupa MSUD 2 PRIMA v prípade zníženia úhrady a zachovania maximálnej ceny v lekárni za súčasného uplatnenia limitu spoluúčasti (diskutovaný v časti 6.2). Pri jeho uplatnení by zdravotná poisťovňa hradila pacientovi DP v plnej výške 60,88 €. Ako vyplýva z tabuľky nižšie (Tabuľka 6) v alternatívnom scenári NIHO u pacientov od jedného roku veku dosahuje intervencia v rámci CMA analýzy aj pri zníženej požadovanej cene za 1 RD vyššie náklady o 34,774735 €.

Tabuľka 6: Alternatívny scenár nákladovej efektívnosti s uplatnením limitu spoluúčasti pre DP HCU Anamix Infant podľa NIHO – CMA

Výsledky	Intervencia MSUD Anamix Infant	Komparátor Milupa MSUD 2 PRIMA (D1494)
ÚZP (€) za JD	63,62249	63,62249
Maximálna cena v lekárni (€)	60,88	221,72
Počet RD	0,617	3,47
Náklady (€) na 1 RD s uplatnením limitu spoluúčasti	98,670989	63,896254
Inkrementálne náklady (€)	<b>34,774735</b>	

Zdroj: [NIHO spracovanie]

**Výsledok nákladovej efektívnosti je spojený s neistotou.** Jej dôvody podrobne diskutujeme vyššie a sumarizujeme v nasledujúcich bodoch:

- Účinnosť hodnotenej DP nebola výrobcom preukázaná. Nebol predložený dôkaz klinickej účinnosti (časť 4.3).
- Vzhľadom na to, že údaje o skutočných úhradách za DP MSUD Anamix Infant zo strany zdravotných poisťovní nebolo možné overiť u všetkých poisťovní, analýza nákladovej efektívnosti je odkázaná výlučne na údaje deklarované výrobcom, čo predstavuje významný zdroj neistoty (časť 5.1.3).
- Reálne náklady poisťovne a teda aj nákladová efektívnosť v skupine pacientov od jedného roku veku nemusí byť dosiahnutá ani v prípade poskytnutia zľavy, ak by bol do analýzy zahrnutý limit spoluúčasti (časť 6.2).

## 6. Hodnotenie dopadu na rozpočet

### 6.1. Základný scenár analýzy dopadu na rozpočet predložený výrobcom

Za základný scenár považujeme analýzu dopadu na rozpočet dodanú v rámci MER zo dňa 18.12.2025.

Predpokladaný počet pacientov podľa výrobcu a dopad na rozpočet je uvedený v tabuľke nižšie (Tabuľka 7). Výrobca v MER neuvádza odôvodnenie stanovenia počtu pacientov. Výrobca predpokladá použitie 40 balení / pacienta / rok.

Výrobca predpokladá zaradenie do kategorizačného zoznamu k 1.7.2026.

Návrh maximálnej sumy úhrad zdravotných poisťovní za DP v 3. plávajúci rok od zaradenia DP do ZKDP je 2,4-tis. €. Výrobca konštatuje, že zaradenie predmetnej DP do ZKDP nebude predstavovať zvýšenie nákladov na úhradu z prostriedkov verejného zdravotného poistenia.

Tabuľka 7: Počet pacientov a dopad na rozpočet v rokoch 2026 - 2031

rok	počet pacientov	Komparátor		Zaraďovaná DP		Dopad na rozpočet vs komparátor
		náklady na 1 pacienta/rok (eur)	náklady na pacientov/rok (eur)	náklady na 1 pacienta/rok (eur)	náklady na pacientov/rok (eur)	
2026	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €
2027	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €
2028	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €
2029	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €
2030	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €
2031	1	2435,00	2435,00	2435,00	2435,00	0,00 €

Zdroj: [NIHO spracovanie na základe MER, ktorý bol dodaný výrobcom]

### 6.2. Vyjadrenie NIHO k analýze dopadu na rozpočet a miera neistoty

**Vzhľadom na vysokú mieru neistoty v odhade cieľovej populácie a spotreby dietetickej potraviny NIHO nepredkladá vlastný scenár dopadu na rozpočet. Predpokladáme, že kategorizácia DP MSUD Anamix Infant a jej použitie aj u pacientov od jedného roku veku, bude mať pri výrobcom navrhovanej úhrade dopad na rozpočet.** Podrobnejšiu diskusiu uvádzame v bodoch nižšie:

- Analýzu dopadu na rozpočet vykonanú výrobcom považujeme za neistú z pohľadu odhadovaného počtu pacientov aj predpokladanej spotreby balení. Epidemiologické dáta nie sú dostupné a dávkovanie DP nie je presne špecifikované.
- Výrobca uvádza návrh maximálnej ceny DP vo verejnej lekárni vo výške 60,88 € za balenie 1 x 400 g. V prípade, že bude poskytnutá zľava vznikne pacientovi doplatok vo výške 21,62 € / balenie. Vzhľadom na to že ide o zaradenie DP do novej podskupiny (v ktorej nie je alternatívna DP bez doplatku), vzniknutý doplatok môže byť v plnej výške kompenzovaný pri uplatňovaní limitu spoluúčasti, čo by však nemalo mať dopad na rozpočet v porovnaní so základným scenárom v populácii pacientov vo veku 0 – 1 rok.
  - Limity spoluúčasti pacientov sa podľa zákona 363/2011 Z. z. § 87 definujú nasledovne:
    - Na poistenca, ktorý k prvému dňu kalendárneho štvrtroka nedovršil šesť rokov veku, sa vzťahuje limit spoluúčasti vo výške 0 eur.
- V skupine pacientov od jedného roka je kategorizovaná DP s nižšou úhradou a nižším doplatkom pacienta (0,95 €). V prípade čiastočného nahradenia tejto DP hodnotenou intervenciou bude mať jej úhrada napriek rovnakej ÚZP za 1RD negatívny dopad na rozpočet kvôli uplatnenému limitu spoluúčasti.

## **7. Etické, organizačné, sociálno-pacientske a právne aspekty**

### **7.1. Etická analýza**

Choroba javorového sirupu je metabolické dedičné ochorenie, ktoré spôsobuje poškodenie mozgu, ťažkú ketoacidózu, kómu až smrť. Nedostupnosť vhodných suplementov v diétnom režime by mohlo zhoršiť príznaky ochorenia.

Vzhľadom na to, že ide o závažné a ojedinelé ochorenie, nie je možné vykonávať kontrolované štúdie a teda generovať dôkazy o prínosoch hodnotenej dietetickej potraviny.

### **7.2. Organizačné aspekty**

Používanie MSUD Anamix Infant vyžaduje zvýšené nároky na poskytovanie zdravotnej starostlivosti, keďže dávkovanie nie je fixne stanovené a musí byť individuálne titrované podľa biochemických markerov a koncentrácie aminokyselín v plazme, ako aj podľa príjmu prirodzených bielkovín. Vzhľadom na to, že ide o pacientov vo veku 0 - 3 roky, je potrebné častejšie laboratórne monitorovanie, pravidelné úpravy dávky v súvislosti s rastom a vývojom dieťaťa. Nutná je úzka spolupráca pediatra a nutričného terapeuta ako aj edukácia rodičov.

### **7.3. Sociálno-pacientske aspekty**

V priebehu hodnotenia neboli identifikované žiadne relevantné sociálno-pacientske aspekty.

### **7.4. Právne aspekty**

V priebehu hodnotenia neboli identifikované žiadne relevantné aspekty.

## 8. Zdroje

- [1] Blackburn, P. R., Gass, J. M., Vairo, F. P. E., Farnham, K. M., Atwal, H. K., Macklin, S., Klee, E. W., & Atwal, P. S. (2017). Maple syrup urine disease: mechanisms and management. *The application of clinical genetics*, 10, 57–66. <https://doi.org/10.2147/TACG.S125962>
- [2] Couce ML, Ramos F, Bueno MA, et al. Evolution of maple syrup urine disease in patients diagnosed by newborn screening versus late diagnosis. *Eur J Paediatr Neurol*. 2015;19(6):652-659. doi:10.1016/j.ejpn.2015.07.009
- [3] Morton KF, Goetz RL, Linscott KB, Van Wagoner NJ. Treatment of COVID-19 in a Patient With Maple Syrup Urine Disease. *Cureus*. 2022;14(4):e24368. Published 2022 Apr 22. doi:10.7759/cureus.24368
- [4] Amaral AU, Wajner M. Pathophysiology of maple syrup urine disease: Focus on the neurotoxic role of the accumulated branched-chain amino acids and branched-chain  $\alpha$ -keto acids. *Neurochem Int*. 2022;157:105360. doi:10.1016/j.neuint.2022.105360
- [5] Strauss, K. A., Wardley, B., Robinson, D., Hendrickson, C., Rider, N. L., Puffenberger, E. G., Shellmer, D., Moser, A. B., & Morton, D. H. (2010). Classical maple syrup urine disease and brain development: principles of management and formula design. *Molecular genetics and metabolism*, 99(4), 333–345. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2009.12.007>
- [6] Carecchio M, Schneider SA, Chan H, et al. Movement disorders in adult surviving patients with maple syrup urine disease. *Mov Disord*. 2011;26(7):1324-1328. doi:10.1002/mds.23629
- [7] Yıldız Y, Akcan Yıldız L, Dursun A, et al. Predictors of acute metabolic decompensation in children with maple syrup urine disease at the emergency department. *Eur J Pediatr*. 2020;179(7):1107-1114. doi:10.1007/s00431-020-03602-x
- [8] Edelman L, Wasserstein MP, Kornreich R, Sansaricq C, Snyderman SE, Diaz GA. Maple syrup urine disease: identification and carrier-frequency determination of a novel founder mutation in the Ashkenazi Jewish population. *Am J Hum Genet*. 2001 Oct;69(4):863-8
- [9] Chuang D.T., Shih V.E., Scriver C.R., Beaudet A.L., Sly W.S., Valle D. *Maple syrup urine disease (branched-chain ketoaciduria)* (8th ed), McGraw-Hill, New York, NY (2001 2001), pp. 1971-2005.
- [10] Laboratórna príručka. Skríningové centrum novorodencov Slovenskej republiky (SCN SR). Verzia 2. IP 018. Dostupné online dňa 17.2.2026 na odkaze: <https://www.detskanemocnica.sk/sites/default/files/files/29/laboratorna-prirucka-scn-sr-verzia-mm.pdf>
- [11] Malvagia S, Forni G, Ombrone D, la Marca G. Development of Strategies to Decrease False Positive Results in Newborn Screening. *Int J Neonatal Screen*. 2020;6(4):84. Published 2020 Nov 2. doi:10.3390/ijns6040084
- [12] Frazier DM, Allgeier C, Homer C, et al. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: an evidence- and consensus-based approach. *Mol Genet Metab*. 2014;112(3):210-217. doi:10.1016/j.ymgme.2014.05.006
- [13] Shellmer DA, DeVito Dabbs A, Dew MA, et al. Cognitive and adaptive functioning after liver transplantation for maple syrup urine disease: a case series. *Pediatr Transplant*. 2011;15(1):58-64. doi:10.1111/j.1399-3046.2010.01411.x
- [14] Výrobca, Žiadosť o zaradenie dietetickej potraviny MSUD Anamix Infant a jej prílohy (ID konania: 1765). Dostupné online dňa: 23.02.2026 na odkaze: <https://kategorizacia.mzsr.sk/Dietetika/Common/Details/1765>
- [15] Národné centrum zdravotníckych informácií. Datasetsy spotreby zdravotníckych pomôcok a dietetických potravín v Slovenskej republike. Dostupné online dňa 20.2.2026 na odkazoch:  
[https://data.nczisk.sk/statisticke\\_vystupy/top\\_100\\_liekov/Spotreba\\_pomocok/Dieteticke\\_potraviny\\_L01\\_L02\\_DP\\_1\\_Q\\_2025.xlsx](https://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/top_100_liekov/Spotreba_pomocok/Dieteticke_potraviny_L01_L02_DP_1_Q_2025.xlsx)  
[https://data.nczisk.sk/statisticke\\_vystupy/top\\_100\\_liekov/Spotreba\\_pomocok/Dieteticke\\_potraviny\\_L01\\_L02\\_DP\\_2\\_Q\\_2025.xlsx](https://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/top_100_liekov/Spotreba_pomocok/Dieteticke_potraviny_L01_L02_DP_2_Q_2025.xlsx)  
[https://data.nczisk.sk/statisticke\\_vystupy/top\\_100\\_liekov/Spotreba\\_pomocok/Dieteticke\\_potraviny\\_L01\\_L02\\_DP\\_3\\_Q\\_2025.xlsx](https://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/top_100_liekov/Spotreba_pomocok/Dieteticke_potraviny_L01_L02_DP_3_Q_2025.xlsx)  
[https://data.nczisk.sk/statisticke\\_vystupy/top\\_100\\_liekov/Spotreba\\_pomocok/Dieteticke\\_potraviny\\_L01\\_L02\\_DP\\_4\\_Q\\_2025.xlsx](https://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/top_100_liekov/Spotreba_pomocok/Dieteticke_potraviny_L01_L02_DP_4_Q_2025.xlsx)
- [16] Výrobca, Žiadosť o zaradenie dietetickej potraviny MILUPA MSUD 2 PRIMA a jej prílohy (ID konania: 493). Dostupné online dňa: 23.02.2026 na odkaze: <https://kategorizacia.mzsr.sk/Dietetika/Common/Details/493>
- [17] Strauss KA, Carson VJ, Soltys K, et al. Branched-chain  $\alpha$ -ketoacid dehydrogenase deficiency (maple syrup urine disease): Treatment, biomarkers, and outcomes. *Mol Genet Metab*. 2020;129(3):193-206. doi:10.1016/j.ymgme.2020.01.006

## 9. Apendix

### 9.1. Komunikácia s klinickými odborníkmi a patientskymi organizáciami

Do hodnotenia sa nezapojil žiadny odborník ani patientska organizácia.

### 9.2. Komunikácia s výrobcom

S výrobcom sme v procese hodnotenia DP MSUD Anamix Infant v predmetnej indikácii nekomunikovali.

### 9.3. Komunikácia so zdravotnými poisťovňami

V procese hodnotenia sme emailom oslovili s vybranými otázkami ohľadom výšky úhrad DP a ich schvaľovania zdravotné poisťovne Dôvera, Union a Všeobecná zdravotná poisťovňa. Priebeh komunikácie je popísaný v tabuľke nižšie. Kompletné dokumenty je možné poskytnúť účastníkom konania a relevantným poradným orgánom na vyžiadanie.

Otázka	Odpoveď poisťovne
<p>Výrobcovia v predložených MER uvádzajú, že predmetné DP sú hradené všetkým indikovaným pacientom vo výnimkovom režime. Radi by sme Vás požiadali o overenie údajov, ktoré výrobcovia výrobca uvádzajú v MER, konkrétne údajov o:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• počte pacientov s danou diagnózou</li> <li>• počte pacientov so schválenou výnimkou a počte spotrebovaných balení,</li> <li>• výške úhrady na výnimku a</li> <li>• v niektorých prípadoch aj veľkosti hradeného balenia.</li> </ul>	<p>Poisťovne ■■■ a ■■■ poskytli informácie o výške úhrady vo výnimkovom režime a počte liečených pacientov. Poisťovňa ■■■ tiež poskytla informácie o počte spotrebovaných balení. ■■■ údaje neposkytla.</p>