

**Заключение экспертизы
медицинской технологии на соответствие критериям
высокотехнологичных медицинских услуг**

№	Описание	Характеристика
1	Наименование медицинской технологии	«Определение чувствительности к терапии коферментом тетрагидробиоптерина у больных с фенилкетонурией»
2	Нозологии, при которых применяется технология	Лечение пациентов с фенилкетонурией (далее - ФКУ), чувствительных к терапии коферментом тетрагидробиоптерина, при отсутствии задержки умственного развития.
3	Краткое описание технологии (сущность технологии)	Метод основан на определении чувствительности к терапии коферментом тетрагидробиоптерина (далее - ВН4) у больных с фенилкетонурией (далее - ФКУ) и гиперфенилаланинемией (далее - ГФА). Новым подходом к лечению ФКУ и ГФА является повышение активности остаточной фенилаланингидроксилазы (далее - ФАГ) путем лечения фармакологическими количествами ВН4 или его биологически активной синтетической формой сапроптерина дигидрохлорид (далее - сапроптерин). Сапроптерин является патогенетическим и вспомогательным методом лечения для чувствительных в ВН4-терапии форм ГФА и ФКУ. Применение сапроптерина у пациентов с ГФА и ФКУ, чувствительных к ВН4, заключается в восстановлении активности поврежденной ФАГ и, следовательно, в усилении или восстановлении окислительного метаболизма фенилаланина (далее – ФА) до уровня, достаточного для снижения или удержания его концентрации в крови, в предотвращении или ослаблении дальнейшего накопления Phe, а также в увеличении толерантности к ФА, поступающему с пищей. Предполагаемые затраты включают проведение анализа на определение уровня ФА в крови, приобретение сапроптерина и «L-Фенилаланина», а также консультация врача по специальности «Медицинская генетика».
4	Альтернативные (аналогичные) медицинские технологии, применяемые в РК	Соблюдение строгой диеты с резким ограничением фенилаланина.

	Критерии	Баллы	Пороговое значение	Приграничное значение
1	Оценка доказательств клинической эффективности	4	8	6-7
2	Оценка сравнительной безопасности	0	4	2-3

3	Оценка социальной значимости	1	4	2-3
	Оценка сравнительной клинико-экономической эффективности	0	6	4-5
4				
5	Оценка уникальности медицинской технологии	10	6	4-5
6	Оценка затратоемкости медицинской технологии	0	4-6	7-10
	Итого по 1-4 критериям	15	22	14-18

Резюме

Синтетический аналог ВН4 – сапроптерина дигидрохлорид является патогенетическим методом лечения для ВН4-дефицитных форм ГФА и применяется для лечения чувствительных к ВН4 терапии больных с ФАГ зависимыми ГФА, включая ФКУ. В настоящее время данный лекарственный препарат зарегистрирован в РК под торговым наименованием Куван, регистрационный номер РК-ЛС-5№019261 от 10.10.2017г. Каждому пациенту с недостаточностью ФАГ должно быть предложено тестирование сапроптерином для оценки чувствительности к данному препарату. Долговременная (истинная) чувствительность к препарату оценивается в процессе лечения при систематическом мониторировании уровня ФА в крови и оценке изменения толерантности к пищевому ФА.

Фамилия, имя, отчество (при его наличии), дата и подпись эксперта

Гурцкая Г.М.

