

## SIDE EVENTS EUROPE

### IL REGISTRO SPINA BIFIDA: UNO STRUMENTO DI RICERCA PER UNA MIGLIORE QUALITÀ DI VITA

14 Ottobre 2022

Il giorno 14 ottobre 2022 si è tenuto il **secondo webinar** in occasione del mese Nazionale della Spina Bifida e Idrocefalo sulla tematica del Registro Spina Bifida, moderato dalla dott.ssa Domenica Taruscio, ex direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

Il programma prevedeva interventi sia da parte di clinici, in particolare tra i relatori sono intervenuti la dott.ssa Paola Torreri, il dott. Paolo Salerno del Centro Nazionale Malattie Rare e la dott.ssa Tiziana Redaelli primario emerito dell'Unità Spinale del Niguarda, sia dal punto di vista dei rappresentanti delle Associazioni e dei pazienti. Benoit Fourcroy, rappresentante nel gruppo di lavoro per la Spina Bifida negli ERN e Mario Orgiana vicepresidente di ASBI Italia e Presidente di ASBI Sardegna, hanno portato infatti la loro testimonianza che ha poi aperto la discussione tra i partecipanti presenti all'evento.

Più nel dettaglio si è evidenziato l'impegno di anni tra ASBI Italia, l'ISS, le Associazioni del territorio e i Centri Spina Bifida Italiani che ha portato alla creazione di un **Registro Spina Bifida nazionale, lanciato ufficialmente durante l'evento del 16 giugno 2021**. Un lavoro impegnativo che ha messo in campo un vero e proprio gruppo di lavoro multidisciplinare proveniente da diversi Centri Spina Bifida italiani e con **obiettivo comune quello di raccogliere i dati di tutti i pazienti con Spina Bifida per permettere uno studio specifico e sistematico sulla patologia, fondamentale per attività e ricerche sul piano clinico, scientifico, economico e di politica sanitaria**. Il Registro Spina Bifida si appoggia alla piattaforma *RegistRare* dove sono presenti anche altri registri di malattie rare. Sono stati descritti alcuni parametri specifici presenti nella piattaforma e si sono mostrati i primi dati inseriti. **A settembre 2020, 14 Centri italiani hanno aderito all'iniziativa** e cominciato ad inserire i dati all'interno della piattaforma, per un totale di **835 dati di pazienti inseriti di cui 676 in modo completo**. Grazie a questi dati è stato possibile procedere ad una prima analisi descrittiva della popolazione Spina Bifida, in particolare di aspetti come il tipo di lesione, il periodo della diagnosi, i trattamenti farmacologici. La strada da percorrere è ancora lunga in quanto sarà necessario accreditare i Centri Spina Bifida, completare l'inserimento dati dei pazienti in modo da contare su dati di qualità per possibili pubblicazioni scientifiche.

Sono state poi esaminate le implicazioni cliniche e organizzative del Registro. Il significato di avere un Registro è quello di **avere una fotografia della popolazione con Spina Bifida e che frequenta i Centri Spina Bifida**. In Italia, **esistono molti Centri con differenti standard qualitativi e quantitativi**, che hanno competenze prevalenti di tipo pediatrico e non tutti hanno un riconoscimento ufficiale, fattore che causa una quasi totale assenza di criteri istituzionali che servono ad accreditare questi Centri. A questo si aggiunge un'eterogeneità dal punto di vista organizzativo, nei percorsi di presa in carico e di accompagnamento nei periodi di transizione della vita di una persona. Caratteristica particolare della realtà italiana è la migrazione dei pazienti da un Centro all'altro, che comporta un carico di lavoro importante per i clinici, problemi di ordine sociale e psicologico e inficia il percorso di continuità nei percorsi di presa in carico, fondamentale per garantire un trattamento adeguato. Per tutti questi motivi, i dati raccolti tramite il Registro potranno consentire di migliorare la pianificazione sanitaria, la ricerca, le Campagne di prevenzione, linee guida in armonia con quanto già esiste in Europa (le ultime sono datate 2004) e la

creazione di protocolli per la Transitional Care. È stato inoltre indicato come sia importante includere la Spina Bifida nell'elenco delle malattie rare perché permetterebbe di ridurre i costi per le famiglie e supportare meglio la diagnosi e i costi terapeutici. È stato messo in luce come un aspetto positivo in questo contesto è la collaborazione attiva di molti attori: ASBI, i Centri Spina Bifida, le istituzioni (ISS) e il dialogo con le organizzazioni europee. Aspetti critici in Italia rimangono invece la sensibilizzazione verso la prevenzione, per cui è necessario portare avanti le Campagne, il follow up, gli interventi fetali, poiché ci sono pochi dati nella letteratura scientifica, e il trattamento degli adulti con spina bifida, poiché la mancanza di continuità nelle cure può portare a maggiori lesioni associate e quindi a ripercussioni anche nella vita psicologica e sociale delle persone.

Si è poi approfondito l'aspetto della **prevenzione (primaria) come uno degli aspetti che le istituzioni dovrebbero tenere in considerazione per le scelte di politica sanitaria**. Infatti, la raccolta dei dati del Registro può essere utile per orientare tali scelte. Oltre alla raccomandazione sull'assunzione di acido folico per le donne in età fertile, si è accennato a studi sulla fortificazione dei cibi che hanno mostrato risultati positivi nei paesi in cui essa è obbligatoria rispetto a quelli in cui non lo è. Un altro studio ha evidenziato che ogni anno in Europa ci sono 1000 gravidanze affette da DTN che si sarebbero in parte potute prevenire tramite la fortificazione. Sono stati presentati anche altri studi recenti (2020 in poi) che hanno evidenziato l'importanza di lavorare sulle Campagne di prevenzione, poiché è emerso che il 16% delle donne italiane durante la gravidanza non assume supplementi di acido folico, il 66,4% delle donne comincia con l'assunzione di acido folico solo dopo aver scoperto di essere in gravidanza e solo il 16% assume acido folico 12 settimane prima dell'inizio della gravidanza.

Le testimonianze da parte dei rappresentanti di pazienti e delle Associazioni hanno messo in luce l'importanza della raccolta dei dati sulla Spina Bifida e di una collaborazione tra i diversi stakeholders anche a livello europeo.

In particolare, si è accennato all'impegno portato avanti dal **gruppo di lavoro per la Spina Bifida all'interno degli ERN (Rete di Riferimento Europea)**, che vede la partecipazione di diversi esperti provenienti da vari paesi europei. Ogni ERN approfondisce aspetti di patologie diverse, per esempio ERN ITHACA riguarda le malformazioni rare, disturbi intellettuali altri disordini dello sviluppo neurologico e ERN EUROGEN riguarda le patologie urogenitali rare. Ogni ERN ha anche un gruppo ePAG (European Patient Advocacy Group) cioè un gruppo di pazienti che può intervenire nei gruppi di lavoro e consigliare gli esperti. A tal riguardo si sono specificate le attività a cui il **gruppo di lavoro ERN ITHACA** sta lavorando per migliorare la qualità di vita dei pazienti: **necessità di sviluppare linee guida aggiornate sull'urologia, politiche adeguate alla cura transfrontaliera e ridefinizione dei codici Orphanet per qualificare la lesione Spina Bifida**. Benoit Fourcroy ha portato una testimonianza positiva, poiché far parte di questo gruppo di lavoro ha aumentato il suo empowerment, gli dato la possibilità di comprendere meglio i bisogni altrui e di essere portavoce delle esigenze della comunità Spina Bifida.

Mario Orgiana in qualità di vicepresidente di ASBI Italia ha ripercorso gli obiettivi principali del Registro Spina Bifida, tra cui l'importanza che esso riveste nel migliorare le politiche sanitarie che ad oggi vengono programmate in assenza di dati specifici e aggiornati sulla popolazione Spina Bifida. Per questo motivo si è ribadita la rilevanza di avere una fotografia dei pazienti Spina Bifida in Italia, i cui dati, proprio tramite il

mezzo del Registro, possono emergere in modo dettagliato ed essere utilizzati per migliorare la qualità del percorso paziente-medico. Inoltre, è stato evidenziato come sia altrettanto cruciale sviluppare una continuità territoriale per fornire risposte terapeutiche ai pazienti che soprattutto nelle regioni più piccole faticano a trovare risposte adeguate ai propri bisogni. Infatti, in alcune Regioni a causa di un bacino di pazienti limitato non è presente una struttura sanitaria organizzativa in grado di accompagnare la persona con disabilità.

Dalla discussione è emerso come sia importante anche coinvolgere i medici di medicina generale agli incontri organizzati da ASBI ma anche agli incontri scientifici sul Registro poiché questi ultimi sono i primi interlocutori delle persone con Spina Bifida e molto spesso non hanno competenze in merito ad una patologia rara come la Spina Bifida. Inoltre, è stato richiesto di produrre del materiale informativo che possa essere trasmesso agli interessati (es. i medici di medicina generale). Infine, i clinici del webinar hanno manifestato la volontà di incontrarsi due volte l'anno per discutere delle tematiche relative al Registro.

## SIDE EVENTS EUROPE

### THE SPINA BIFIDA REGISTRY: A RESEARCH TOOL FOR A BETTER QUALITY OF LIFE

14 October 2022

On October 14, the **second webinar** was held on the occasion of the National Month of Spina Bifida and Hydrocephalus on the topic of the Spina Bifida Registry, moderated by Dr. Domenica Taruscio, former director of the National Center for Rare Diseases of the Higher Health Institute.

The program included sessions both by clinicians, in particular among the speakers there were Dr. Paola Torreri, Dr. Paolo Salerno of the National Center for Rare Diseases and Dr. Tiziana Redaelli, director of the Niguarda Spinal Unit, as well as from the point of view of the representatives of the associations and patients. Benoit Fourcroy, representative in the working group for Spina Bifida within the ERNs and Mario Orgiana, vice president of ASBI Italy and President of ASBI Sardinia, brought their testimonies which then opened the discussion among the participants.

More in detail, the commitment between ASBI Italy, the Higher Health Institute, the local Associations and the Italian Spina Bifida Centers was highlighted, which led to the **creation of a national Spina Bifida Registry, officially launched during the event of 16 June 2021**. A demanding job that with the involvement of a multidisciplinary working group - coming from different Italian Spina Bifida Centers - has led to a **common goal of collecting the data of all patients with Spina Bifida to allow a specific and systematic study on the pathology, crucial for clinical, scientific, economic and health policy activities and research**. The Spina Bifida Registry relies on the *RegistRare* platform where also other registries of rare diseases are active. Some specific parameters on the platform were described and the first results of data entry were shown. **In September 2020, 14 Italian Centers joined the initiative** and began to enter data into the platform, for a total of **835 patient data entered, of which 676 in full**. Thanks to these data it was possible to carry out an initial descriptive analysis of the Spina Bifida population, especially of aspects such as the type of lesion, the period of diagnosis, the pharmacological treatments. There is still a long way to go as it will be necessary to officially recognise the Spina Bifida Centers, complete patient data entry in order to rely on quality data for possible scientific publications.

The clinical and organizational implications of the Registry were then examined. The Registry main objective is **to have a picture of the population with Spina Bifida who attends the Spina Bifida Centers**. In Italy, **there are many Centers with different qualitative and quantitative standards**, which mostly have pediatric skills and not all of them have official recognition, a factor that causes an almost total absence of institutional criteria that serve to recognise these Centers. In addition, there is a heterogeneity from an organizational point of view, in the paths of accompaniment in the transition periods of a person's life. A particular feature of the Italian reality is the migration of patients from one Center to another, which involves an important workload for clinicians, social and psychological problems and undermines the continuity in the care pathways, which is essential to guarantee adequate treatments. For all these reasons, the data collected through the Registry will be able to improve health planning, research, prevention campaigns, guidelines in harmony with what already exists in Europe (the last ones are dated 2004) as well as creation of protocols for Transitional Care. It was also indicated how important is to include



Spina Bifida in the list of rare diseases because it would reduce costs for families and better support diagnosis and therapeutic costs. It was highlighted how in this context the active collaboration of many actors is positive: ASBI, the Spina Bifida Centers, the institutions and the dialogue with European organizations. A scarce awareness on prevention, for which it is necessary to carry out more effective campaigns, a scarce scientific literature on fetal surgery and on treatment of adults with spina bifida, for whom the scarce continuity in care can lead to greater associated injuries and also consequences on the psychological and social level, still remain critical issues in Italy.

**Primary prevention was then examined as one of the aspects that institutions should take into consideration for health policy choices.** In fact, the collection of Registry data can be useful in guiding these choices. In addition to the recommendation on the intake of folic acid for women of childbearing age, studies on the fortification of foods have been mentioned because have shown positive results in countries where it is mandatory compared to those in which it is not. Another study found that every year in Europe there are 1000 pregnancies affected by NTD that could have been partially prevented through fortification. Other recent studies (2020 onwards) were also presented to highlight the importance of working on prevention campaigns, as it emerged that 16% of Italian women during pregnancy do not take folic acid supplements, 66.4% of women start taking folic acid only after discovering they are pregnant, and only 16% take folic acid 12 weeks before pregnancy.

The testimonies from patient representatives and associations highlighted the importance of data collection on Spina Bifida and of collaboration between the various stakeholders also at a European level.

In particular, mention was made of the commitment carried out by the **working group for Spina Bifida within the ERN (European Reference Network)**, which sees the participation of various experts from different European countries. Each ERN explores aspects of different pathologies, for example ERN ITHACA concerns rare malformations, intellectual disorders and neurodevelopmental disorders and ERN EUROGEN concerns rare urogenital diseases. Each ERN also has an ePAG group (European Patient Advocacy Group) that is a group of patients who can intervene in the working groups and advise the experts. In this regard, the **activities in which the ERN ITHACA working group is involved** to improve the quality of life of patients have been specified: **the need to develop updated guidelines on urology, adequate policies for cross-border healthcare and redefinition of Orphanet codes to qualify Spina Bifida lesion.** Benoit Fourcroy has brought a positive testimony, as being part of this working group has increased his empowerment, given him the opportunity to better understand the needs of others and to be a spokesperson for the needs of the Spina Bifida community.

Mario Orgiana as vice president of ASBI Italy summarised the main objectives of the Spina Bifida Registry, including the role it plays in improving health policies that are currently planned in the absence of specific and updated data on the Spina Bifida population. For this reason, the importance of having a picture of Spina Bifida patients in Italy was reminded, whose data, through the Registry, can emerge in detail and be used to improve the quality of the patient-doctor care path. Furthermore, it was highlighted that it is equally crucial to develop territorial continuity to provide therapeutic responses to patients who, especially in smaller regions, struggle to find adequate answers to their needs. In fact, in some Regions, due to a limited number of patients, there is no organizational health structure capable of accompanying people with disability.

From the discussion it emerged that it is also important to involve general practitioners in the meetings organized by ASBI but also in the scientific meetings on the Registry since they are the first interlocutors of people with Spina Bifida and very often they do not have skills regarding a specific rare disease, such as Spina Bifida. Furthermore, it was requested to produce informative material that could be sent to interested clinicians (eg general practitioners). Finally, clinicians expressed their willingness to meet twice a year to discuss issues related to the Registry.