

# **Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus**

## **MMCUP**



## Årsrapport 2013

September 2014

# Innehåll

Förord	3
Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck	4
Bakgrund och övergripande målsättning	5
Förekomst av ryggmärgsbråck i Sverige	8
Deltagare i MMCUP 2013	9
Uro- och tarmterapi	10
Regionala skillnader i behandling av neurogen blåsfunktionsnedsättning	11
Barn med ryggmärgsbråck 0-6 år	14
Graviditet och förlossning	15
Nyföddhetsperioden	17
Habilitering och fysioterapi	20
Operationer barn 0-6 år	21
Ungdomar 15-18 år	23
Vuxna	24
Brukarmedverkan – patientföreträdare	26
Vårdprogram och kvalitetsregister	27
Inmatningsformulär och utrapporter	28
Kvalitetsindikatorer	29
Mål för 2013 – utvärdering	30
Mål för 2014	31
Mål för 2015	32
Vetenskaplig produktion	33
Sammanfattning	37

# Förord

Detta är den tredje årsrapporten från ett kvalitetsregister, tills vidare benämnt MMCUP – uppföljning vid MMC (myelomeningocele = ryggmärgsbråck). Registret, och det program registret baseras på, är initierat av ett nationellt nätverk personer i olika yrkesgrupper med stor erfarenhet och kunskap kring MMC. Nätverket innehåller också representanter från berörda patientföreningar och tillsammans arbetar vi för att förbättra och kvalitetssäkra vården vid ryggmärgsbråck och hydrocefalus. De olika professionerna har bl.a. utformat evidensbaserade riktlinjer för medicinsk, kirurgisk, sjukgymnastisk, arbetsterapeutisk uppföljning och behandling vid MMC. Rekommendationerna i riktlinjerna ligger till grund för ett strukturerat uppföljningsprogram vid MMC. Kvalitetsregistret utformas för att kunna utvärdera hur uppföljningen fungerar på olika håll i landet och för att se vilka resultat de olika insatserna ger, dels på aggregerad nivå (nationellt, per region, landsting, sjukhus) och dels för den enskilda deltagaren/patienten.

Det finns stort behov av att samla kunskap om MMC, då evidens vanligen saknas för olika behandlingar. I nätverket finns mångårig erfarenhet och flertalet som ingår är i eller nära pensionsåldern. Nya medarbetare i barnsjukvård/habilitering får mer begränsade möjligheter att skaffa sig erfarenhet, då incidensen MMC har minskat kraftigt under senaste decennierna. Samtidigt finns ett stort antal ”nya överlevare” med MMC i vuxenverksamhet, där man inte har så mycket erfarenhet av detta tillstånd. Behov av hälso- och sjukvård är komplexa och svåröverskådliga, och flertalet med MMC har specifik funktionsprofil som gör det svårt att uppnå följsamhet till nödvändig egenvård och planerade kontakter. Vuxna med MMC behöver någon som koordinerar vården.

Inventeringar av hur många ungdomar födda med MMC som är bosatta i landet, deras funktionsförmåga och vilken behandling tonåringarna har genomgått, utfördes av nätverket första gången 2004. Detta för att beskriva vårdbehoven som argument för bättre insatser för vuxna födda med MMC. Inventeringen blev också en inledning till fortsatt uppföljning av status bland tonåringarna 2008 och 2012, samt för framtida prospektiv uppföljning enligt vårdprogram och i kvalitetsregistret.

De medicinska riktlinjerna publicerades 2009, kompletteras och uppdateras efterhand, se länk från [www.mmcup.se](http://www.mmcup.se). MMCUP fick startbidrag från SKL under 2011, och är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Samtliga barn födda med ryggmärgsbråck fr.o.m. 2007 och bosatta i Sverige har inbjudits att delta, och endast enstaka har hittills avböjt. Behandlingsinsatser och resultat för alla dessa barn ska följas i kvalitetsregistret. Äldre årskullar inkluderas så snart arbetet med de yngsta löper och det sker redan i vissa landsting. Behoven av denna typ av uppföljning och kvalitetskontroll är stort även vid andra former av spinal dysrafism (ryggmärgsmissbildningar) och vid hydrocefalus utan ryggmärgsbråck (2/3 av all hydrocefalus hos barn). I framtiden ska även dessa tillstånd inkluderas i detta kvalitetsregister.

Det är ett stort antal personer i det nationella nätverket som planerat och genomfört insamlingen av uppgifter till registret och årsrapporten och som medverkat i framtagande av rapporten.

*Med varmt tack till alla er som samverkar över hela landet i detta arbete!*

Lund 140928/ Lena Westbom, registerhålla

# Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck

*Synonymer:* spina bifida cystica (SBC), myelomeningocele (MMC); bråcket kan vara lokaliserat till bröst- och/eller ländryggrad, ibland korsryggen, sällan halsryggen

*Förekomst:* varierar i olika geografiska områden och folkslag och under olika tidsperioder. Incidens i Sverige: 4-8 per 10 000 födda på 1970-talet och senaste tio åren 1-2 per 10 000. Vid ultraljudsdiagnos under tidig graviditet väljer flertalet att avbryta graviditeten (ca 8/10).

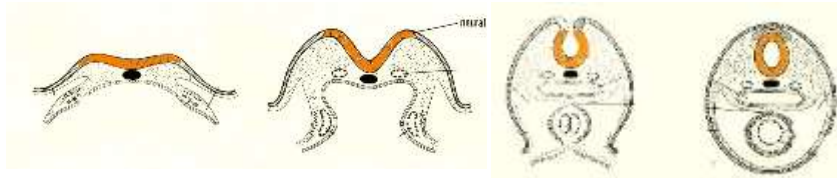
*Uppkomst:* bristande slutning av ryggmärgskanalen tidigt under första graviditetsveckorna. Ännu oklar bakgrund, kostfaktorer i kombination med genetiska faktorer?

*Kroppsfunktioner:* Funktionsbortfallens typ och omfattning bestäms av på vilken nivå och i vilken omfattning anläggningsrubbnings innefattar ryggmärg, nervrötter och hjärna:

- förlamning och känselnedsättning i nedre delarna av kroppen, med risk för (förebyggbara) trycksår, ibland med behov av plastikkirurgisk operation eller ledande till amputation
- instabil bål, påverkad sittfunktion, scolios/kyfos (ryggkrökar)
- störd nervfunktion till urinblåsa och tarm, påverkad sexualfunktion
  - Bristande förmåga till blåstömning med risk för urinvägsinfektioner och förvärvade njurskador; bristande förmåga till tarmtömning med kronisk förstoppning; urin- och avföringsinkontinens.
- fjättrad/fastvuxen ryggmärg med tilltagande funktionsförsämring
- hydrocefalus (vattenskalle) med shuntoperation i nyföddhetsperioden; reoperationer vanliga; risk för nyttillkomna neurologiska symtom, förvärvad hjärnskada, blindhet eller död om symtomen inte upptäcks i tid.
- nedsatt arm-handfunktion, med risk för försämring vid vätskeansamling i ryggmärgen
- störd funktion av sväljning, andning och ögonmotorik samt nedsatt balans pga Arnold-Chiari-missbildning med kranialnervpåverkan
- hormonella störningar, bl a för tidig pubertet
- kognitiva svårigheter oavsett begåvningsnivå med ojämn profil (relativt välbevarad verbal funktion, uttalade svårigheter med exekutiva funktioner, bl.a. initiativ, planering, genomförande, organisation); intellektuell funktionsnedsättning hos ca var fjärde
- ökad förekomst av epilepsi och latexallergi

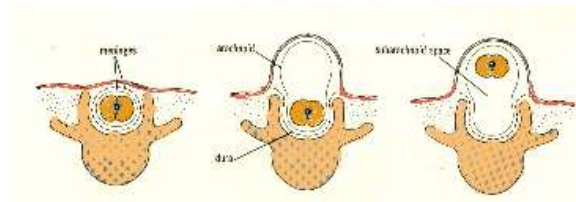
## Bakgrund och övergripande målsättning

Begreppet spinal dysrafism täcker flera olika missbildningar i ryggraden, missbildningar som är följden av en bristande slutning av en eller flera ryggkotor och/eller en missbildning av ryggmärgen.



*Slutning av neuralröret sker under tredje till fjärde graviditetsveckan.*

Slutningsdefekten kan variera från enbart slutningsdefekt i kота (spina bifida occulta) till slutningsdefekt i kота med bråckbildning av endast hjärnhinnor (meningocele) eller bråckbildning som innefattar både hjärnhinnor och ryggmärg (myelomeningocele, MMC). När hudtäckning saknas talar man om öppet ryggmärgsbråck (spina bifida aperta). I engelskspråkig litteratur används ofta begreppet *spina bifida* i stället för myelomeningocele.



*Spina bifida occulta Meningocele Myelomeningcele (MMC)*

MMC är den vanligaste av de olika typerna spinal dysrafism och kallas även spina bifida cystica (SBC). De flesta födda med MMC har också shuntberoende hydrocefalus (HC, "vattenskalle"). HC kan också uppkomma p.g.a. hjärnblödning i nyföddhetsperioden eller kan förekomma vid andra missbildningar och sjukdomar i hjärna/lillhjärna.

Dödligheten var hög vid MMC ännu på 1960-talet, då endast vart fjärde eller femte barn uppnådde fem års ålder. Efter hand som tidig slutning av bråcket, shuntbehandling av vattenskalle och aktiv behandling mot urinvägsinfektioner infördes har prognosen för överlevnad radikalt förbättrats. Av de 35 barn med MMC som föddes 1964-67 i södra sjukvårdsregionen levde 26 vid 24-27 års ålder. Internationellt nådde samma proportion (75%) födda med MMC 1974-80 vuxen ålder.

Flertalet personer med MMC har många, omfattande och långdragna medicinska problem. Vanligast är komplikationer från urinvägarna, trycksår och shuntkrångel. Studier visar att komplikationerna vid MMC ökar om vården inte är koordinerad, även om den är lätt tillgänglig. Dödligheten rapporteras vara hög i ung vuxen ålder vid MMC, fr.a. på grund av njursvikt, shuntkomplikationer och latexallergi. Överlevnad och hälsa bland vuxna med MMC i Sverige är inte undersökta.

Det är vanligt att de medicinska problemen ökar hos vuxna med MMC och att den motoriska förmågan gradvis försämras. Orsakerna till detta kan vara t.ex. övervikt, nedsatt kondition eller neurologisk försämring p.g.a. fjättrad ryggmärg. Shunt dysfunktion utgör ett ständigt hot, med i värsta fall nyförvärvad och bestående hjärnskada och/eller blindhet i tillägg till tidigare funktionsnedsättning. Det finns också rapporter om för tidigt åldrande vid MMC.

MMC medför livslångt behov av allsidiga habiliterande åtgärder, varav den medicinska delen är framträdande och kräver hög kompetens. Tillståndet medför behov av strukturerad medicinsk uppföljning för att undvika allvarliga och potentiellt livshotande komplikationer.

Idag föds 10-15 barn med MMC årligen jämfört med 80-100 för 30-40 år sedan. Det är okänt hur överlevnaden är idag. Uppföljningen av barn- och ungdomar sker i några sjukvårdsregioner via regionsjukhus med koordination mellan barnneurologi, barnkirurgi/urologi, neurokirurgi, ortopedi och i samarbete med lokala habiliteringsteam och länssjukvård. På andra håll sker koordinationen huvudsakligen lokalt under barn- och ungdomsåren. I vuxen ålder kvarstår behovet av samordning på grund av personernas kognitiva profil med betydande exekutiva svårigheter. Sammanhållen medicinsk verksamhet för denna grupp vuxna saknas dock flerstädes i landet.

## MÅL

för uppföljningsprogram och kvalitetsregister vid MMC är

- att genom tidig upptäckt av komplikationer förhindra bestående skador och funktionsförluster
- att behandlingsmetoder som visar sig mindre effektiva eller skadliga ska sorteras bort till förmån effektiva metoder
- att säkra vård av hög standard över hela landet

Ett nationellt nätverk bestående av olika yrkesgrupper inklusive läkare inom olika specialiteter har sedan starten 2004 formulerat evidensbaserade riktlinjer för insatserna vid MMC/HC och tillsammans planerat ett kvalitetsregister baserat på rekommendationerna. Neuropediatriker, uroterapeuter, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, neurokirurger, barnortopedier och barnkirurger har arbetat med stöd av respektive specialistförening. Patientföreningarna RBU och Spin-off deltar. Läkare inom olika specialiteter och andra yrkesgrupper som följer vuxna med MMC har anslutit sig till nätverket.

Målet med MMCUP är att personer födda med MMC/HC i alla åldrar ska få bra vård var man än bor i landet. Kvalitetsregistret är kopplat till en strukturerad, livslång uppföljning av liten grupp personer med hög risk för allvarliga komplikationer inom flera olika kroppsfunktioner medförande sänkt livskvalitet och förkortad livslängd. Den strukturerade uppföljningen enligt riktlinjerna, i kombination med uppgifterna i kvalitetsregistret, kan förväntas ge ny kunskap och förbättrad vård. För personen med ryggmärgsbråck medför uppföljningen tidig upptäckt av begynnande komplikation som kan avhjälpas med en liten behandlingsinsats, istället för en mer omfattande och mindre effektiv behandling vid redan inträffad komplikation.

### Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”

- Sjukvården ska organiseras så att personer födda med ryggmärgsbråck har tillgång till samordnade hälso- och sjukvårdsinsatser under hela livet.



*Att må bra, delta och vara aktiv*

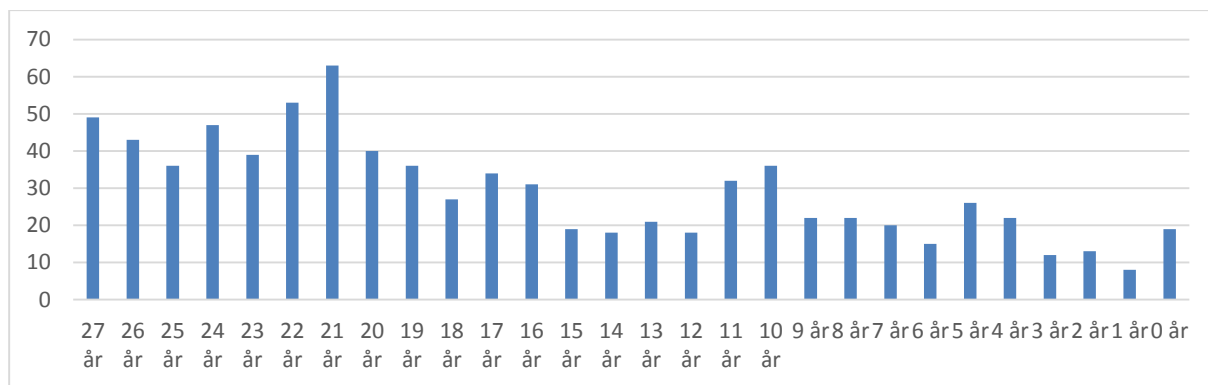
## Förekomst av ryggmärgsbråck i Sverige

Incidensen, dvs. andel barn som föddes med ryggmärgsbråck i Sverige under 2007-2013 var 1,26 per 10 000 födda. En anledning till den låga incidensen är avbrytande av graviditeten efter prenataldiagnostik. Förekomsten (prevalensen) av MMC påverkas av incidensen och av andelen överlevande, inflyttade och utflyttade med MMC i befolkningen. Av 115 barn 0-6 år födda med MMC 2007-2013 var 15 barn inflyttade från annat land. Prevalensen, MMC 1 jan 2014 var 1,43 per 10 000 barn 0-6 år.

*Ryggmärgsbråck i  
Sverige födda 2007-2013*

*Incidens 1,26/10 000  
Prevalens 1,43/10 000*

Sedan 2004 har vi i nationella MMC-nätverket följt hur många barn och ungdomar födda med ryggmärgsbråck, som finns inom respektive sjukvårdsregion. Inventeringarna omfattar barn med såväl öppna som hudtäckta ryggmärgsbråck, de hudtäckta i kombination med lipom (fettknuta), lipo-MMC. Den första inventeringen som utfördes gällde hur många ungdomar och barn födda från och med 1986 som var bosatta i landet 1 juli 2004. Barn som är födda senare har antecknats efterhand. Från och med födda 2007 har vi fyllt i ett "första formulär" för MMCUP för alla nyfödda eller inflyttade. Ungdomar som var 15-18 år har inventerats enligt ett särskilt "tonårsformulär" 1 juli 2004, 2008 och 2012. Nedanstående graf saknar troligen barn i vissa åldersgrupper som flyttat in efter 2004, då den första inventeringen gjordes. Figuren kan innehålla personer, som avlidit eller flyttat ut ur landet. För åldrarna 0-6 år är uppgifterna helt uppdaterade i den prospektiva MMCUP-databasen.



Antal personer i respektive åldersgrupp födda med ryggmärgsbråck och bosatta i Sverige 2013 (totalt 821 personer)

Antalet personer med MMC per födelseår är högst bland unga vuxna 20-27 år, dvs. födda under åren 1986-1993. Före 1975 föddes ungefär 75 barn om året med ryggmärgsbråck i Sverige, varav tre av fyra levde vid 25 års ålder. Av födda från mitten av 1980-talet och framåt känner vi inte till hur många som fanns kvar i landet innan våra inventeringar startade. Hur många äldre vuxna det finns födda med ryggmärgsbråck är okänt, men är troligen fler än i åldrarna 0-18 år.



## Deltagare i MMCUP 2013

Fullständig täckning i den prospektiva och internetbaserade delen av MMCUP eftersträvas från och med födda år 2007. Från och med 2013-2014 informeras även tonåringar som lämnar barnhabiliteringen om MMCUP, för att kunna erbjudas uppföljning i vuxenverksamhet enligt MMCUP, så snart sådan finns där man bor. När regelbunden uppföljning enligt MMCUP av sjukgymnaster, uroterapeuter och registrering av operationer löper enligt planerna för de yngsta kommer vi att inom respektive landsting/region inbjuda övriga åldersgrupper. I december 2013 fanns 115 deltagare i MMCUPs internetdatabas fördelade på de olika landstingen enligt nedanstående tabell.

	0-6 år	14-35 år	Totalt
<i>Födelseår</i>	<i>2007-13</i>	<i>1978-1995</i>	<i>Totalt</i>
AB Stockholm	18		18
AC Västerbotten	6		6
BD Norrbotten	1		1
C Uppsala	3		3
D Sörmland	3*		3
E Östergötland	8		8
F Jönköping	5		5
G Kronoberg	3		3
H Kalmar	4		4
I Gotland		1	1
K Blekinge	1		1
M Skåne	16	3	19
N Halland	4		4
O V Götaland	20		20
S Värmland	4		4
T Örebro	3*		4
U Västmanland	2*		3
W Dalarna	3		3
X Gävleborg	3		3
Y Västernorrland	4		4
Z Jämtland			
<b>Sv SVERIGE</b>	111	4	115

908 personer med MMC följs/har följts av MMCUP, inräknat dem som inte ingår i den internetbaserade delen.

Tio personer har rapporterats avlidna, **totalt ingår i MMCUP 898 personer med MMC**, varav 115 följs i nya databasen

\*Landstingen har också haft vardera ett barn som avlidit före 2013

# Uro- och tarmterapi

## Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”:

- Blåstömningen måste följas systematiskt redan från första levnadsdygnet för att undvika skada på grund av övertänjning av urinblåsan eller dilatation av övre urinvägarna.
- Ren intermittent kateterisering, RIK påbörjas neonatalt i samråd med uroterapeut.
- Basprogram för utredning och uppföljning av neurogen blås- och tarmfunktionsstörning ska följas för alla barn födda med MMC eller lipoMMC.
- Alla barn med MMC ska ha uppföljning av uro/tarmterapeut och regionalt MMC-team. Regelbunden urodynamisk uppföljning leder tillsammans med nya farmaka till mindre komplikationer.
- Den neurogena tarmfunktionsstörningen ska behandlas parallellt med blåsfunktionsstörningen. Glöm inte förstoppning som orsak till försämrad kontinens och blåsfunktion.
- Tidigt medvetandegörande och träning i självkateterisering och tarmtömning är nödvändig för framtida självständighet och självkänsla. Kännedom om personens kognitiva profil är nödvändig förutsättning för att lägga upp träningen.
- Erbjud vuxna med MMC förnyad utredning. Bra behandlingsmetoder har tillkommit på senare år, vilka ännu inte kommit många vuxna med MMC till del.



# Regionala skillnader i behandling av neurogen blåsfunktionsnedsättning

Under uppbyggnaden av MMCUP har vi gjort tre inventeringar av fyraårskohorter av ungdomar med ryggmärgsbräck för att se vilka medicinska vårdbehov de har vid övergången till vuxenvården. Resultatet av den första inventeringen 2004 har publicerats (Olsson et al 2007).

Vid den senaste genomgången av alla 134 med ryggmärgsbräck födda 1994-1997 och bosatta i Sverige 1 juli 2012 ville vi fokusera på den neurogena blås- och tarm-funktionsstörningen. Avsikten var att bedöma hur man följer rekommendationerna i det nationella uppföljningsprogrammet från 1998, vilket efter uppdateringen och utvidgningen 2009 innehåller i princip samma rekommendationer.

Resultatet har grundats på genomgång av samtliga 134 individers journaler. Individerna var då mellan 15 och 18 år. Utvärdering gjordes av hur många som använde sig av Ren Intermittent Kateterisering (RIK) för att tömma blåsan och om denna behandling initierades före 1 års ålder eller senare. Ytterligare värderades hur många som använde sig av blåslugnande medicin (anticholinergicum) och hade genomgått inkontinenshöjande kirurgi, såsom blåshalsplastik, alternativ RIK-kanal eller blåsförstoring. Operationerna utfördes på Sveriges fyra barnurologiska/barnkirurgiska enheter.

Sjukvårdsregion	RIK antal (R*) %	RIK start <1 års ålder antal (R*) %	Blåslugnande medicin (anticholinergi- cum) antal (R*) %	Njurfunktions nedsättning antal (R*) %
Uppsala-Örebro (n=23)	22 (23) 96	9 (21) 43	15 (23) 65 (13 i.ves.)	2 (23) 9
Norra (n=12)	9 (9) 100	5 (7) 72	6 (12) 50	1 (12) 8
Stockholm (n=26)	18 (25) 72	9 (15) 66	11 (26) 42	0 (4) 0
Sydöstra (n=13)	12 (13) 92	10 (11) 91	6 (13) 46	2 (12) 17
Västra (n=43)	40 (43) 93	25 (35) 71	17 (43) 40	0 (43) 0
Södra (n=16)	14 (15) 93	5 (10) 50	6 (10) 60 (2 i.ves.)	0 (11) 0
Sverige (n=134)	115 (128) 90	63 (99) 64	61 (127) 48	5 (105) 5

Tabell 1. Resultat per sjukvårdsregion avseende variabler i de nationella riktlinjerna vid neurogen blås- och tarmfunktionsnedsättning hos totalpopulationen bosatta i Sverige 1 juli 2012 och födda med ryggmärgsbräck (MMC/lipoMMC) 1994-1997.

Sjukvårdsregion	Lavemangs- behandling	Trycksår	Kontinens- höjande kirurgi	Användning av inkontinensskydd
	antal (R*) %	antal (R*) %	antal (R*) %	antal (R*) %
Uppsala-Örebro (n=23)	16 (23) 69	9 (20) 45	4 (35) 11	13 (23) 56
Norra (n=12)	7 (9) 78	3 (9) 33		5 (9) 55
Stockholm (n=26)	12 (26) 46	3 (25) 12	1 (26) 4	17 (26) 65
Sydöstra (n=13)	10 (13) 77	1 (12) 8	13 (57) 23	8 (13) 62
Västra (n=43)	30 (43) 70	4 (43) 9		28 (43) 65
Södra (n=16)	9 (16) 56	2 (14) 14	0 (15) 0	8 (13) 62
Sverige (n=134)	84 (130) 65	22 (123) 18	18 (133) 14	79 (127) 62

R\* = antal rapporterade; i.ves. = intravesikal blåsinstillation

Tabell 2. Resultat per sjukvårdsregion avseende variabler i de nationella riktlinjerna vid neruogen blås- och tarmfunktionsnedsättning hos totalpopulationen bosatta i Sverige 1 juli 2012 och födda med ryggmärksbräck (MMC/lipoMMC) 1994-1997.

Andel individer som använde inkontinensskydd och krävde lavemangsbehandling bedömdes. Det var inte möjligt att skilja på urin- och avföringsinkontinens med denna retrospektiva genomgång. Det bedömdes också hur många individer som hade njurfunktionsnedsättning. Njurfunktionen bedömdes nedsatt om det fanns parenchymskada, sned funktionsfördelning mellan njurarna enligt senaste DMSA respektive MAG3 alternativt förhöjt S-kreatinin. Antal personer med journalförda uppgifter om långvariga eller återkommande trycksår noterades. Slutligen gjordes även ett försök att utvärdera självständigheten i toalettsituationen.

Resultatet av inventeringen visade på regionala skillnader. I Stockholmsregionen var det minst andel av individerna som behandlades med RIK och också lavemangsbehandling var där minst förekommande. Endast fyra av tonåringarna var kontrollerade avseende njurfunktionen. Enligt företrädare för Stockholm följs inte barnen enligt det nationella uppföljningsprogrammet.

I Uppsala-Örebroregionen (UÖ) hade drygt hälften fortfarande anticholinergicum som instillation i blåsan, d.v.s. läkemedlet gavs via RIK-katetern. Detta kan vara hämmande för självständigheten. Bättre behandlingsalternativ finns. UÖ-regionen och norra regionen hade högst andel tonåringar med trycksår, vilket kan vara ett indirekt tecken på att ungdomarna inte har tillräckligt tät kontakt med sjukvården/habiliteringen.

Rekommendationerna är att man vid ryggmärgsbräck ska starta RIK så tidigt som möjligt. I sydöstra regionen har nästan samtliga startat RIK före 1 års ålder. I övrigt har Göteborg och sydöstra regionen en ganska likvärdig uppföljning och operationsindikationer. Här är störst andel av patienterna opererade för att motverka urinläckage. Trots det använder många inkontinensskydd. Det framgår inte hur stort skydd de har men många av ungdomarna har sannolikt inkontinensskydd som en säkerhet inför risken av avföringsläckage. Individerna följs upp tätt vilket framgår av den låga frekvensen trycksår.

I Lund var ingen i denna åldersgrupp 15-18 år opererad med kontinenshöjande kirurgi före 1 juli 2012 och lavemang gavs i mindre utsträckning än genomsnittet. Antalet individer med njurskador var glädjande lågt då inte någon individ med njurfunktionsnedsättning registrerats i Lund, Göteborg eller Stockholm. Antalet undersökta individer i Stockholm var mycket lågt, vilket gör resultatet av andelen ungdomar med njurfunktionsnedsättning osäkert.

Graden av självständighet i toalettsituationen visar stora geografiska skillnader med högst andel individer som klarar själv-RIK i sydöstra regionen, Stockholm och Göteborg. I övriga regioner var betydligt färre självständiga. Samma mönster gäller självständighet vid tarmtömning. I enkätunderlaget föreligger osäkerhet hur självständighet definieras, men variationerna kan vara uttryck för skillnader i uppföljning och dess innehåll, t.ex. hur tät kontakt individerna har med uroterapeut.

Trots vårt till numerären lilla land råder skillnader i uppföljningsregim och inställning till hur aggressivt urinläckage behandlas. Botulinumtoxin har på senare tid blivit populärt och det lindrar en överaktiv och stel blåsa, d.v.s. ersätter anticholinergicum, men kan aldrig påverka sfincterfunktionen i urinröret. I barnåren krävs dessutom narkos vid injektion av botulinumtoxin, som måste upprepas var 6 – 9:e månad.

Sammanfattningsvis ser vi stora skillnader i vården över landet och behov av fortsatt kartläggning och dokumentation. Kartläggningen tydliggör också det stora behov av fortsatt medicinsk uppföljning som föreligger för denna grupp individer efter överföringen till de vuxenmedicinska disciplinerna.

/K Abrahamsson, M Vu Minh Arnell, Göteborg;  
G Glad Mattsson och Sven Mattsson, Linköping

## *Referenser*

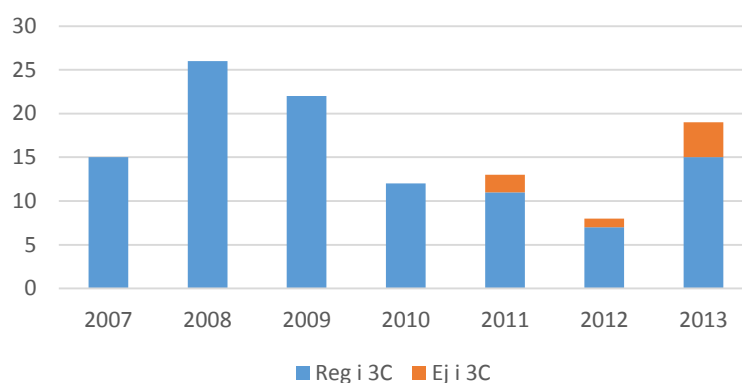
[www.mmcup.se](http://www.mmcup.se) → medicinska riktlinjer vid ryggmärgsbräck → neurogen blås- och tarmfunktionsnedsättning

Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Åström E, Westbom L. Medical problems in adolescents with myelomeningocele (MMC): an inventory of the Swedish MMC population born during 1986-1989. Acta Paediatr. 2007 Mar; 96(3):446-9.

Wide P, Glad Mattsson G, Mattsson S. Renal preservation in children with neurogenic bladder-sphincter dysfunction followed in a national program. J Pediatr Urol. 2012 Apr; 8(2):187-93.

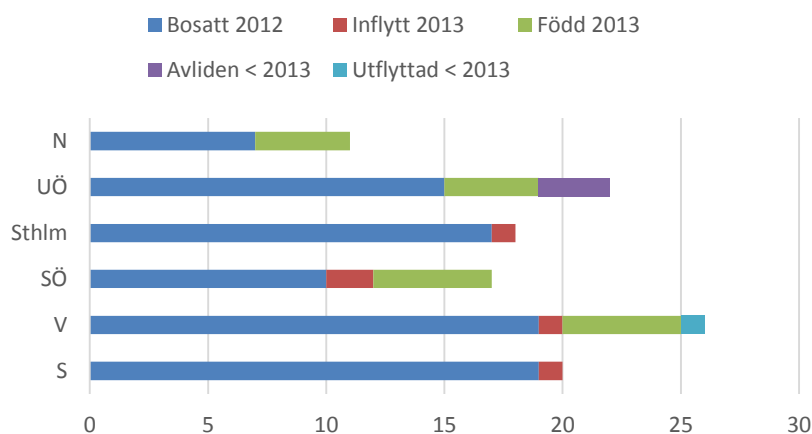
## Barn med ryggmärgsbräck 0-6 år

Under de sju första årens prospektiva uppföljning enligt MMCUP har det fötts i medeltal 14 barn årligen med ryggmärgsbräck (MMC eller lipo-MMC); antalet varierar över åren från sex till 22 barn årligen. Totalt var det 115 barn som fötts i Sverige under perioden eller som flyttat till Sverige. Sex av de 100 barnen födda i Sverige hade mammor som flyttat till Sverige under den aktuella graviditeten och 15 barn var födda utomlands. För vart fjärde av alla 115 barnen angavs behov av tolk vid sjukvårdskontakter. Fyra av barnen födda i Sverige under denna period har avlidit under de första levnadsveckorna; 67 av barnen (58 %) hade neurokirurgiskt opererad hydrocefalus.



Antal barn per födelseår födda med ryggmärgsbräck, bosatta i Sverige 2013, totalt 115 barn (internetbaserat MMCUP finns på plattformen 3C)

Av de 115 barnen födda 2007-2013 var det sju som inte fanns i det internetbaserade registret; en familj hade avböjt medan sex ännu inte fått information om MMCUP. Totala antalet barn med MMC/lipoMMC 0-6 år i respektive sjukvårdsregion varierade mellan 11 och 26 barn enligt figuren nedan. Västra regionen hade flest barn med ryggmärgsbräck, varav ett barn fött i regionen utvisats



Antal barn födda 2007-2013 med ryggmärgsbräck bosatta i respektive sjukvårdsregion.  
N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm= Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra

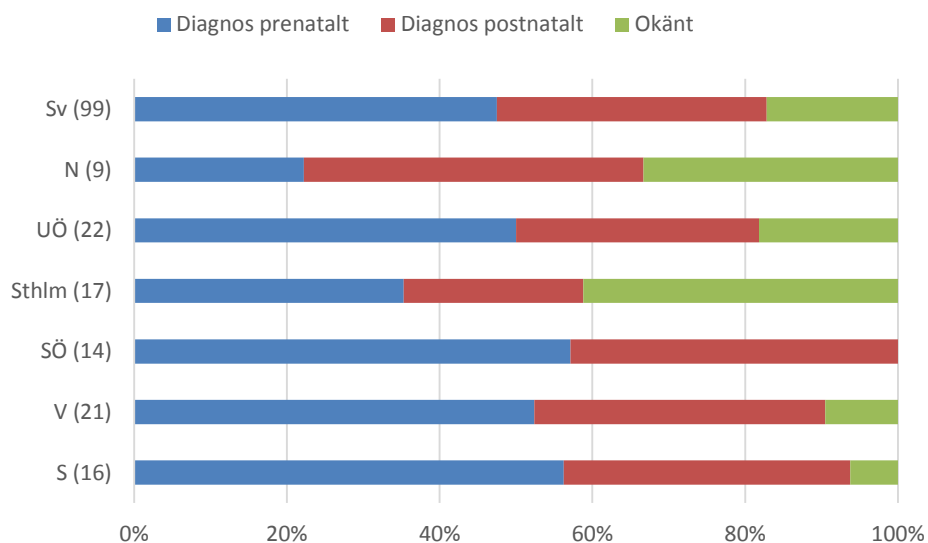
## Graviditet och förlossning

## Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”:

- Folsyratillskott 400 ug dagligen rekommenderas till kvinnor vid planerad graviditet från minst 2 mån före konceptionen och under hela första trimestern. Kvinnor med hög risk (själv född med MMC eller har tidigare barn med MMC i familjen) rekommenderas 5 mg folsyra dagligen då de planerar en graviditet, från minst 2 mån före konception och minst tom graviditetsvecka 12 (första 3 månaderna av graviditeten).
- Prenatal operativ slutning av ryggmärgsbråck bör endast utföras inom ramen för forskningsprogram med långtidsuppföljning efter godkännande i etisk prövning.

Etthundra barn med ryggmärgsbråck föddes i Sverige under 2007-2013. Ett av barnen deltar inte i MMCUP. Bland de övriga 99 fanns ofullständiga uppgifter om folsyraprofylax, men modern till minst ett barn med öppet MMC och hydrocefalus hade följt rekommendationerna för högrisk helt enligt ovan.

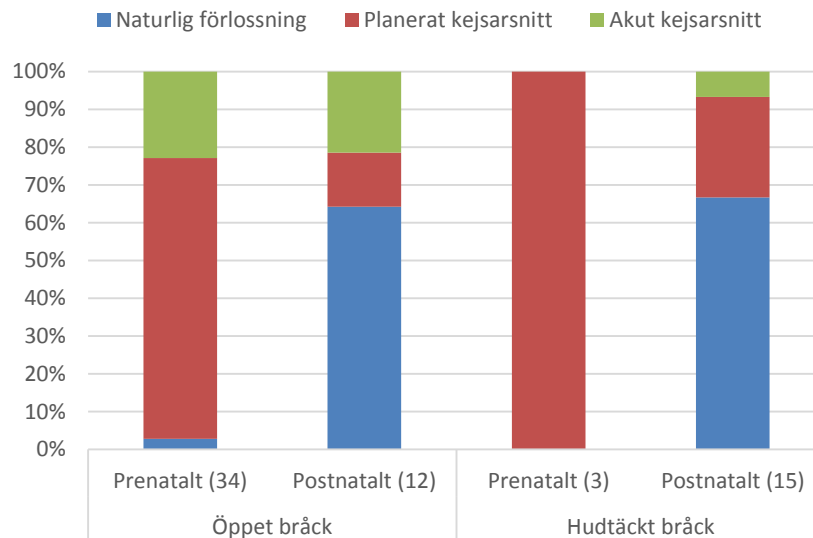
Hos 47 av de 99 fostren hade hydrocefalus och/eller MMC diagnostiserats under graviditeten, före förlossningen (prenatalt); i 43 fall hade ryggmärgsbråcket diagnostiserats och i 25 fall hydrocefalus. Uppgift saknades för 17/99. Ingen operation med slutning av fostrets ryggmärgsbråck har utförts i Sverige så vitt vi känner till. Sådan operation bedöms ännu bara ha en plats inom ramen för forskningsprojekt.



Andel barn födda 2007-2013 med prenatalt diagnostiserat MMC och/eller hydrocefalus i respektive sjukvårdsregion Sv=Sverige; N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm= Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra; (antal inom parentes)

Hos hälften av barnen födda med ryggmärgsbråck i Sverige 2007-2013 var ryggmärgsbråck och/eller hydrocefalus alltså diagnostiserat före födelsen. Skillnaderna mellan regionerna var fr.a. andelen där uppgift om prenataldiagnostik saknades. Diagnosen var oftare känd före födelsen bland barnen med öppna bråck (42 barn av 56) än vid hudtäckt bråck (5 barn av 23).

Kejsarsnitt utförs bl.a. för att skydda bråcket från skada under förlossningen, men det är hittills inte vetenskapligt bevisat att fördelen med kejsarsnitt överväger nackdelarna vid ryggmärgsbräck hos barnet. Nästan alla barn med prenatal diagnos föddes via kejsarsnitt, medan förlossning den naturliga vägen var vanligast bland de övriga. Sjuttiofem av 90 barn med uppgift om gestationsålder var födda i fullgången tid, graviditetsvecka 37 och senare; 15 barn var prematurfödda, varav två före vecka 32. Endast vart tionde barn med prenatal diagnos föddes graviditetsvecka 39-41, till skillnad från barn där man inte i förväg visste att barnet hade ryggmärgsbräck, där vart annat barn var född i beräknad tid vecka 39-41.



Förlossningssätt i relation till om MMC och/eller hydrocefalus var diagnostiserat före (prenatalt) eller efter (postnatalt) förlossningen och om bråcket var öppet eller hudtäckt.  
 Antal barn födda 2007-2013 med fullständiga uppgifter inom parentes



# Nyföddhetsperioden

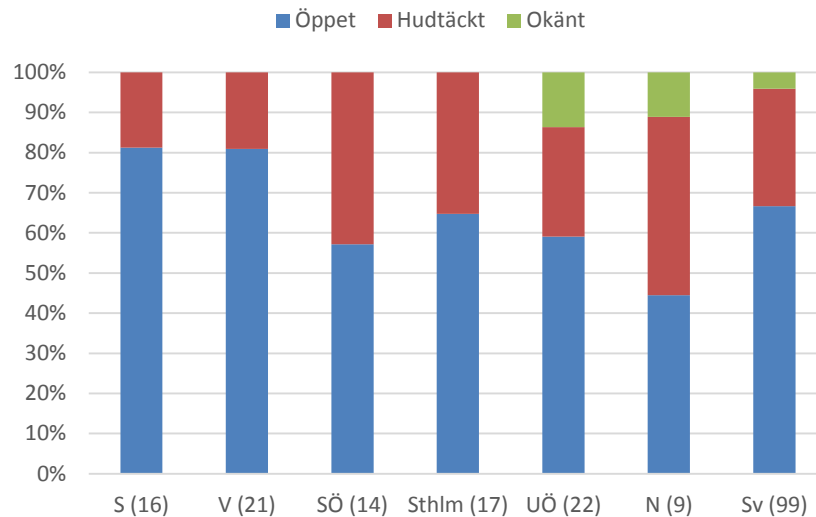
Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”:

- Om barnet inte är akut dåligt, ska första kontakten med föräldrarna etableras i lugn och ro på förlossningsavdelningen (fuktade sterila koksaltkompresser, steril duk) i förälders famn.
- Under första tiden krävs omhändertagande av specialiserat MMC-team och vård på neonatal-/barnavdelning med erfarenhet av MMC. Erfarenhet krävs för att känna igen symtom på allvarlig dysfunktion, bl.a. heshet, stridor, störd andningsdrive, dysfagi och urinretention.
- Informationen till föräldrarna bör koordineras av en MMC-erfaren person, helst neuropediatriker. Detta ger trygghet och gör det möjligt att se det friska hos barnet.
- Följ lokal checklista för omvårdnad, observation av hydrocefalus-utveckling, chiarisyntom, miktionsobservation/registrering och tidig RIK-start med hjälp av MMC-kunnig uroterapeut.



I medeltal föddes alltså 14 barn per år med ryggmärgsbråck i Sverige 2007 – 2013. Ungefär 10 per år hade öppet bråck, vilket kräver neurokirurgisk operation och vård på regionsjukhus under första levnadsveckorna. Även nyfödda med hudtäkta ryggmärgsbråck bör enligt de medicinska riktlinjerna utredas av specialiserat MMC-team under nyföddhetsperioden. Behandling och uppföljning ska sedan ske i samråd mellan lokala specialister och regionsjukvård.

Andelen slutna bråck (1/3) är högre än i tidigare rapporterade studier. Orsaken är oklar, men vi tror att högre observans och fullständigare rapportering i MMCUP är en förklaring. Av registeruppgifterna framgår inte tydligt om barnet haft kontakt med regionalt centrum/regionalt MMC-team under nyföddhetsperioden, men åtminstone fem barn med hudtäckt bråck vårdades endast på vanlig BB-avdelning neonatalt. Det är viktigt att följa även personer födda med slutna bråck, eftersom även de ofta medför långsiktiga problem för såväl barnet som den vuxna.



#### Andel födda med öppet respektive hudtäckt ryggmärgsbråck per sjukvårdsregion 2007-2013

N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm= Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra; Sv = Sverige; antal barn inom parentes

### *Hydrocefalus*

Fyra av 31 barn (13%) med hudtäckt och 49 av 66 barn (74%) med öppet ryggmärgsbråck genomgick neurokirurgisk operation p.g.a. hydrocefalus (vattenskalle) under de första fyra levnadsveckorna.



Till vänster: Shunt som leder vätska från hjärnans ventriklar till bukhålan vid hydrocefalus – en ventrikulo-peritoneal (VP) shunt.

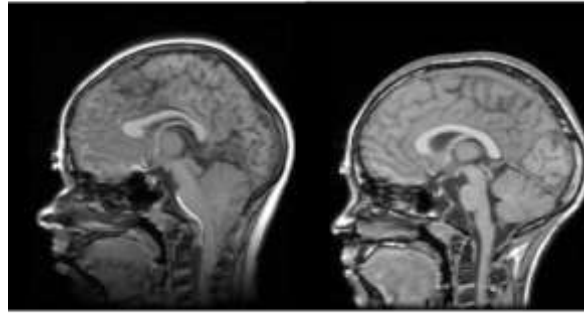
På fotot till höger ses shuntslag och ventil bakom barnets vänstra öra.



### *Hjärnstamssymtom*

Tio av de 99 barnen födda i Sverige 2007-2013 rapporterades ha hjärnstamssymtom under nyföddhetsperioden, nio hade öppet ryggmärgsbråck och en hudtäckt. De hade besvär som sväljningssvårigheter (dysfagi), heshet eller stridor (biljud på inandningen, störd stämbandsfunktion) eller nedsatt andningsdrive. Två av de tio avled p.g.a. Chiari-missbildning och avvikande hjärnstamsfunktion med andningsuppehåll (apné). Ingen i denna kohort skrevs ut till hemmet med andningshjälpmedel, men fyra barn hade fortfarande sondmatning vid utskrivningen.

*Till vänster:  
MRTbild från person  
med MMC och Chiari  
II, där delar av  
lillhjärnan skapar  
trängsel för hjärnstam  
och ryggmärg i stora  
nackhålet och  
i halsryggraden*



*Till höger:  
MRT hjärna från  
frisk person med hela  
lillhjärnan på rätt  
plats i skallen*

### *Känselfall*

Hur omfattande känselfall och muskelsvaghet eller förlamning ryggmärgsbråcket orsakar beror på vilka nivåer i ryggmärgen och hur mycket nervvävnad som är engagerade i bråcket. Tydlig reaktion på känselfall med lätt stick i perineum, d.v.s. i huden framför ändtarmsöppningen, talar för att den neurologiska bräcknivån är låg, d.v.s. med endast lite förlamning av muskelstyrka i benen. Känselfall utfördes och rapporterades hos en tredjedel av barnen. Av de nyfödda med hudtäckt bråck där känselfall registrerats hade majoriteten (7/9) klar reaktion på stick, liksom hälften (11/ 20) av dem med öppna bråck.

### *Medfödda ledfelställningar*

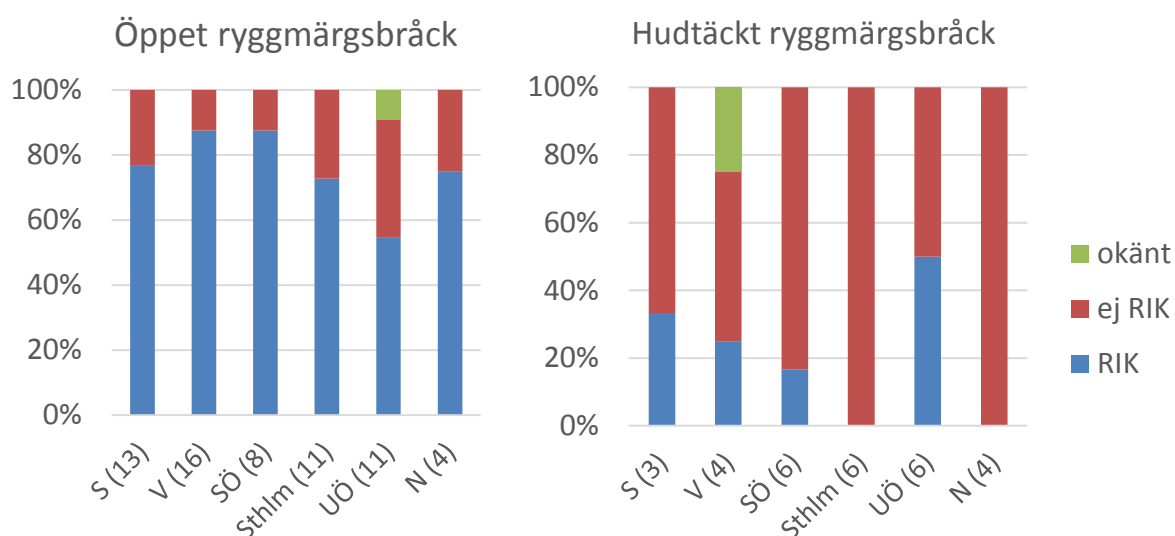
Graden av svaghet eller förlamning i muskulaturen bestäms också av ryggmärgsbråckets nivå och omfattning. Muskelfunktionen påverkar utvecklingen i lederna och många av barnen föds med ledfelställningar. Vart fjärde barn som föddes i Sverige 2007-2013 angavs ha ledfelställningar i en eller flera, ibland alla stora leder i nedre extremiteterna. Elva av de 40 barnen med medfödda ledfelställningar hade gipsbehandlats under nyföddhetsperioden för att korrigera ledfelställningar, oftast i fötterna.

### *Urinvägar*

Under de första levnadsmånaderna är det stor risk för njurskada om den neurogena blåsfunktionsnedsättningen orsakar högt tryck i urinvägarna och om barnet får urinvägsinfektioner p.g.a. att de inte kan tömma urinblåsan tillfredsställande. Därför finns rekommendationer i de medicinska riktlinjerna för ryggmärgsbråck om tidig start av ren intermitterande katetrisering (RIK); 2009 förtydligades rekommendationerna om start neonatalt.

Bland barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2013 i Sverige var det över hälften (54/93) som påbörjade RIK under neonatalperioden. I siffrorna om andel med RIK ingår också två barn där urinblåsan avlastades med suprapubisk blåskateter. Västra och sydöstra sjukvårdsregionerna följde senaste rekommendationerna redan innan 2009.

Som visas i figuren nedan var det framförallt barn med öppna bråck som påbörjade RIK neonatalt. Barn med slutna ryggmärgsbråck, fr.a. lipoMMC kan behöva lika tidig RIK.



Andel födda med öppet respektive hudtäckt ryggmärgsbråck som påbörjat behandling med RIK neonatalt i respektive sjukvårdsregion 2007-2013 N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm= Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra; Sv = Sverige; antal barn inom parentes

## Habilitering och fysioterapi

Samtliga barn i MMCUP hade kontakt med och uppföljning av namngiven samordnande barnhabiliteringsverksamhet, ett av de viktiga processmåten i MMCUP. Alla barnmedicinska regionkliniker i landet deltar i MMCUP, däremot inte landets alla habiliteringsverksamheter, där de flesta barn med MMC får sin fysioterapi.

Barn och ungdomar med MMC/lipoMMC har i några landsting följts med regelbundna, strukturerade och journalförda undersökningar sedan nästan tio år tillbaka enligt riktlinjerna för sjukgymnastik/fysioterapi vid MMC. Från och med 2014 kan resultaten från fysioterapeutens bedömning också läggas in internetbaserat i MMCUP. Målet är att innan 2014 är slut ha genomfört och rapporterat en bedömning vardera av barnen födda 2012-2013 och hälften av födda 2007-2011, samt att därefter följa undersökningsintervallen för respektive ålder, förutsatt att respektive landstings habiliteringsorganisation väljer att delta i MMUPs fysioterapidel. Det handlar om ett fåtal barn per landsting, se tabell sidan 9. De evidensbaserade kliniska riktlinjerna vid MMC med strukturerad uppföljning finns på

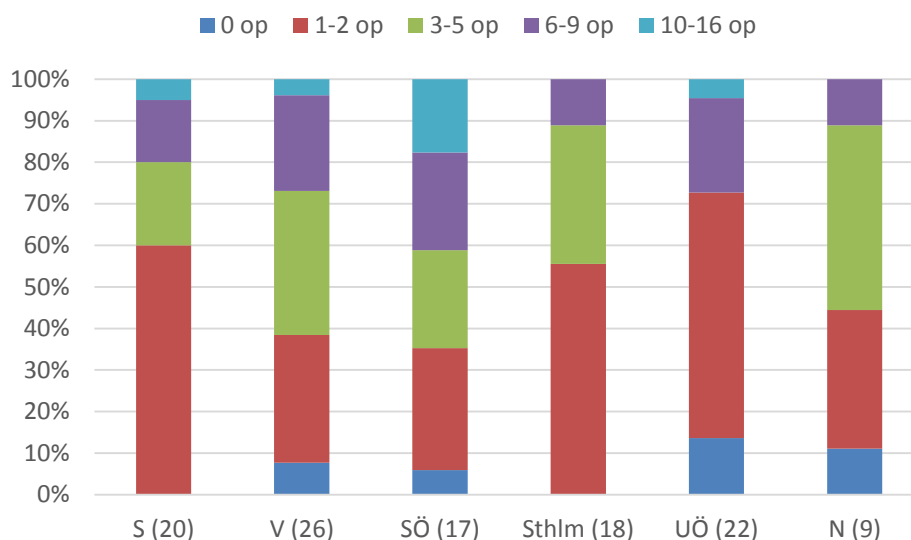
<http://www.fysioterapeuterna.se/Professionsutveckling/Riktlinjer/> och via länk från [www.mmcup.se](http://www.mmcup.se)

**Rekommendation fysioterapi:** Alla personer med ryggmärgsbråck (MMC) ska erbjudas regelbunden, standardiserad undersökning och dokumentation av symtom, status och funktion alla nivåer för att avslöja begynnande funktionsförsämring som kan behandlas i tid och förhindra permanent svår komplikation.

## Operationer för barn 0-6 år

Barnen med MMC/lipoMMC födda 2007–2013 hade tillsammans gått igenom 410 operationer, registrerade fram till och med 2013. Operationer utförda utomlands är inkluderade. Antalet operationer per barn varierade mellan 0 och 16; medianen varierade mellan två och 3 operationer per barn 0-6 år i sjukvårdsregionerna. Att antalet operationer per barn vid MMC är så varierande speglar bl.a. komplexiteten vid MMC, både hos det enskilda barnet och vad gäller operationsindikationer.

Rapporteringen bygger på retrospektiva journalgenomgångar av MMCUPs koordinators och regionansvariga neuropediatriker som registrerat huvudsakligen datum och operationskod. Andra data krävs för att kunna bedöma om antalet reoperationer kan minskas. I sydöstra sjukvårdsregionen har en mer omfattande genomgång av operationerna genomförts än i övriga regioner, då variabler enligt MMCUPs nya internetbaserade operationsformulär fyllts i. Från och med nu kan kirurgerna själva eller andra på deras kliniker använda formuläret för att rapportera till MMCUP i samband med varje operation.



Andel barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2013 (n=112) som rapporterats ha genomgått neurokirurgiska, barnkirurgiska och ortopediska operationer i respektive sjukvårdsregion till och med år 2013. N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm= Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra; Sv = Sverige; antal barn inom parentes, ett barn som ej deltar i MMCUP och två tidigt avlidna exkluderade;

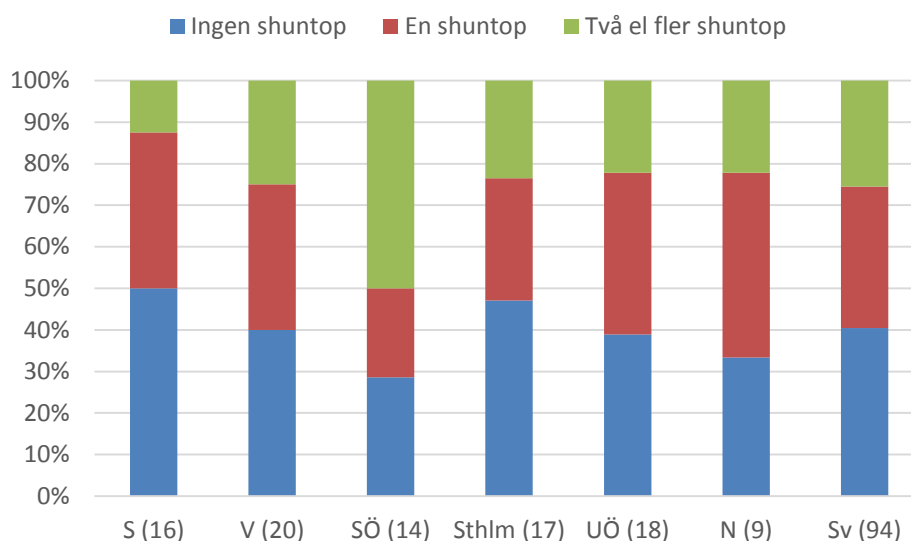
### Neurokirurgi (NK)

Neurokirurgiska operationer var vanligast och utfördes vid 256 av de 410 operationstillfällena. Ungefär hälften av de neurokirurgiska operationerna gällde operationer i ryggmärgskanalen: 96 operationer på själva bräcket inklusive reoperationer, samt 27 avfjättringsoperationer. Tre barn hade genomgått occipitocervikal dekompressionsoperation, varav ett barn vid två tillfällen.

Den andra hälften (130) av de neurokirurgiska operationerna i denna åldersgrupp var operationer p.g.a. hydrocefalus hos totalt 67 av 114 barn; 40 barn 0-6 år hade endast gått igenom en hydrocefalusoperation före 2014, medan de övriga 27 hade reopererats för sin shunt mellan 1 och 7 gånger vardera (median 2 reoperationer). Utrikes operationer hos inflyttade barn ingår i dessa siffror.

Sju Sverigefödda barn opererades med endoskopisk ventriculocisternostomi (VCS) som första operation p.g.a. hydrocefalus, en metod där nackdelarna i form av infektioner och andra problem med inopererat mekaniskt shuntsystem kan undvikas. Fyra av dessa barn uppges inte ha behövt reoperation, medan tre har fått VP shunt vid reoperationer.

Av de 56 Sverigefödda barn som opererats p.g.a. hydrocefalus, och som bodde i landet 2013 hade 24 reopererats p.g.a. hydrocefalus/shunt 1-7 gånger. I sydöstra sjukvårdsregionen var både andelen barn med opererad hydrocefalus vid MMC och rapporterat antal och andel av reoperationer högst och i södra regionen lägst. Antalet barn är ännu så lågt att detta kan vara en slumpvariation, men det kan också finnas betydande regionala skillnader i handläggning av hydrocefalus vid MMC.



Andel barn födda i Sverige med ryggmärgsbråck 2007-2013 som genomgått en eller flera operationer för hydrocefalus i respektive sjukvårdsregion N=Norra; UÖ=Uppsala-Örebro; Sthlm=Stockholm inkl Gotland; SÖ =Sydöstra; V=Västra; S=Södra; Sv = Sverige; antal barn inom parentes, exklusive fyra tidigt avlidna, en utflyttad, en ej deltagande

#### *Barnkirurgi – urokirurgi (Uro)*

Hos 23 av 114 barn fanns totalt 64 urokirurgiska ingrepp rapporterade, 1-7 ingrepp per barn, median två. Vissa ingrepp som kräver narkos men som inte är direkta operationer, t.ex. injektioner av botulinumtoxin och cystoskopier, ingår i rapporterna.

#### *Ortopediska operationer (Ort)*

Totalt 50 ortopediska operationstillfällen var rapporterade för 23 av de 114 barnen 0-6 år gamla, median 2 operationstillfällen per barn.

## Ungdomar 15-18 år

För att kartlägga behoven av fortsatt multidisciplinär medicinsk uppföljning som vuxna har hittills tre nationella inventeringar genomförts för att finna samtliga 15-18 åringar födda med ryggmärgsbräck (MMC) och beskriva vissa medicinska aspekter på deras funktion. Inventeringarna innefattar bosatta i Sverige 1 juli 2004, 2008 och 2012 och omfattar ungdomar födda 1986-1989 (n=175), 1990-1993 (n=174) respektive 1994-1997 (n=134). Inventeringarna har utförts av uroterapeuter och neuropediatriker vid de sex sjukvårdsregionernas MMC-ansvariga kliniker/habiliteringar. Data hämtades retrospektivt från medicinska journaler på regionsjukhuset och kompletterades med hjälp av barnens lokala neuropediatriker vid respektive länssjukhus.

	kohort 1 n=175	kohort 2 n=174	kohort 3 n=134
Prevalens	3,75	3,38	3,07

Prevalens MMC+lipoMMC/10 000 i 3 kohorter:  
1 (1986-1989), 2 (1990-1993), 3 (1994-1997):

Under den studerade perioden har prevalensen av MMC/lipoMMC sjunkit signifikant ( $p < 0.001$ ). På samma sätt har andelen som opererats för hydrocefalus sjunkit, liksom andelen med motorisk funktionsnedsättning som innebär att man inte kan förflytta sig själv.

Hydrocefalus	76 %
Epilepsi	10 %
Trycksår	18 %

Samtliga tre kohorter (n=483)

Går självständigt inomhus	35 %
Går med hjälpmedel inomhus	17 %
Går inte alls	46 %
RIK	85 %
Tarmsköljning	61 %

Samtliga tre kohorter (n=483)

Sju av 283 ungdomarna/unga vuxna hade avlidit före 2013, varav några på grund av tillstånd där dödsfallen kanske hade kunnat förebyggas, så som shunt-dysfunktion hos två och aspiration (felsväljning) hos två personer. Uppgift saknades för de resterande 200.

## Sammanfattning av tonårsinventeringarna inför övergång till vuxenverksamhet

- Antalet barn med ryggmärgsbräck minskar, antalet vuxna ökar
- Det mest akuta problemet att lösa organisatoriskt bedöms vara otillräcklig medicinsk uppföljning för vuxna med MMC
- Inventeringar visar att minst 480 unga vuxna och ungdomar födda med ryggmärgsbräck 1986 – 1997 finns i, eller står på tröskeln till vuxensjukvården i Sverige
- Kartläggning av deras medicinska situation visar behov av livslånga insatser från flera olika specialiteter
- Koordination av insatserna krävs för att förhindra onödiga komplikationer och överdödlighet

## Vuxna

MMCUP byggs upp så att personer med spinal dysrafism och hydrocefalus ska kunna följas även som vuxna. Samordning av förebyggande och behandlande insatser krävs under hela livet. En arbetsgrupp inom vuxenhabilitering/rehabilitering har utformat ett första uppföljningsformulär.

Spinaliskliniken Rehab Station Stockholm bedriver för närvarande ett systematiskt kartläggningsprojekt av funktion, hälsa och vardagsliv som inkluderar merparten av frågorna i formuläret. Fram till och med 2013 hade teamet genomfört en flerfacklig strukturerad genomgång av medicinsk och social situation för 87 personer mellan 18 och 66 år födda med MMC. Kartläggningen planeras fortsätta fram till och med 2015. Samtliga 200 vuxna med MMC i Stockholm kommer att erbjudas deltagande i kartläggningsprojektet som sker i anslutning till det uppföljningsansvar som Spinaliskliniken haft sedan 1997. Ett syfte med projektet är att kunna utforma ett relevant uppföljningsprogram som är anpassat utifrån gruppens behov. Vid halvtid har man kunnat se vissa tendenser men det är fortfarande för tidigt att fastställa dess relevans. Vad man kunde notera var förhöjt BMI relaterat till normalpopulationen, låg fysisk aktivitet och hög förekomst av trycksår. Avseende blåsfunktionen kunde man se att en fjärdedel tömde blåsan på ett sätt som skulle kunna vara ogynnsam för njurfunktionen.

Genomgången gav individen själv möjlighet till insikt om, och bekräftelse på individuella styrkor och svagheter, samt underlag för att underlätta vardagssituationen genom anpassning av omgivningen. Kunskap om personens med MMC förmågor och begränsningar hos närstående, arbetsgivare och ansvariga för socialt stöd och service är exempel på viktiga omgivningsfaktorer. Insatser inom dessa områden behöver beskrivas och vid behov följas upp, i tillägg till uppföljning av hälso- och sjukvårdsinsatser i MMCUP.



## Från barndom till vuxenliv – vuxna födda med ryggmärgsbråck berättar

*Man, 30 år:* ”Under de tre senaste åren har jag haft väldigt täta kontakter med vården och det har dels betytt att jag får lägga andra saker åt sidan för tillfället, dels att jag även fått en skrämmande inblick i skillnaden på kunskap och bemötande mellan olika vårdgivare. (...)”

*En annan röst, en 41-årig man:* ”Mitt liv med ryggmärgsbråck har präglat mig i allt. Jag har, totalt, legat på sjukhus runt en tiondel av mitt liv, tror jag. Om inte mer. Jag har gjort mellan 50 och 70 kirurgiska ingrepp. Jag har aldrig kunnat stödja på benen. Jag har opererats i huvud, hals, mage, höfter, hälsenor, amputerat fötter. Tar mediciner för blodtrycket, har tagit massor av antibiotika mot urinvägsinfektioner, har epilepsi och kan som en följd därav inte ta körkort, inte träna hur som helst, har shunt. (...) Alla behandlingar har ju haft syftet att få mig att må bättre, och jag har nog fått många insatser som jag skulle må sämre av att inte ha fått.”

*En kvinna, 52, reflekterar:* ”Vi barn var inte barn inom sjukvården utan försökspatienter. Idag är jag väldigt ifrågasättande, lyssnar ofta med flera läkare om jag inte känner mig trygg av vården, när jag behöver den, och det ser jag som bra. Men samtidigt skulle det vara skönt att känna att man kan lita på sjukvården.”

*En man, 35, skriver:* ”Övergången från barnhabilitering till vuxenhabilitering var otroligt dålig. Vuxenhabiliteringen har egentligen inte bidragit med någonting vettigt för mig. Vården har i viss mån tappat kunskapen om ryggmärgsbråck, upplever jag. Allra sämst är den typ av vård som ska vara tillgängligast – primärvården. Jag tycker att man bör få komma till samma distriktssköterska varje gång om det gäller trycksårsbesvär och att man bör få veta i förväg om de har studenter/praktikanter med sig. Kunskapen kring det som ofta är specifikt för ryggmärgsbråck, som trycksår eller sittställningar i rullstolen och annat, är dålig.”

De här fyra personerna bidrar med ovanstående axplock ur allt de kan berätta om. De har hårdhänta upplevelser bakom och kanske framför sig, eftersom de som barn födda i slutet av 60-talet och in i 2000-talet, var de första som överlevde i större antal till vuxen ålder. De tvingade fram en vård och omvårdnad som tidigare inte funnits. Nu, med en kraftigt minskande population av individer som föds med ryggmärgsbråck i Sverige (5-15 barn per år) är kunskapen om diagnosen på stark tillbakagång. Därför är det viktigt att vinna erfarenheter samlas in och att dagens insatser av vård och behandling samlas i ett kvalitetsregister och blir till en källa att ösa ur för medicinska behandlare varhelst ett litet barn föds med ryggmärgsbråck.

**Renée Höglin,**  
brukarrepresentant i MMCUP  
styrgrupp

# Brukarmedverkan - patientföreträdare i MMCUP

Patientföreträdare har funnits med från början i MMCUPs styrgrupp och under 2013 och 2014 deltagit i olika aktiviteter för brukarmedverkan i kvalitetsregister. De deltar nu i utbildning av patientföreträdare tillsammans med tre unga vuxna födda med ryggmärgsbråck, som ställer följande frågor till MMCUPs registerhållare/styrgrupp:

1. *Varför glöms vuxna bort i MMCUP? Vi behöver stöd i vårdapparaten. När kommer vuxengruppen in i registret?*

SVAR: Riktlinjerna för vård vid MMC och första delarna av MMCUP är gjort av personer som arbetar med barn. Allt fler deltar nu från vuxenhabilitering/rehabilitering. Det är varje klinik- eller habiliteringschef och deras personal som bestämmer om de ska använda MMCUP i sitt arbete. De kan fylla i MMCUPs deltagarformulär, sjukgymnastbedömningar och operationer även för vuxna. För dem som börjar med MMCUP efter småbarnsåren finns formuläret "Neuro\_första\_RMB\_äldre" på papper, som kan matas in i MMCUPs databas när internetversionen av formuläret är klart.

2. *Det behövs ett Spinalis i alla regioner. Ett register skulle visa på de stora skillnaderna för vuxna i landet.*

Resultaten från MMCUPs tonårsinventeringar (sid 23) ger en del argument för att uppföljningen av vuxna med MMC behövs. Resultaten från Spinalisklinikens pågående projekt (sid 24) ger ännu fler och tydligare argument, särskilt kring behov av stöd i vardagen. Jämförelser mellan olika landsting kan visa på stora skillnader och planeras, se nästa punkt.

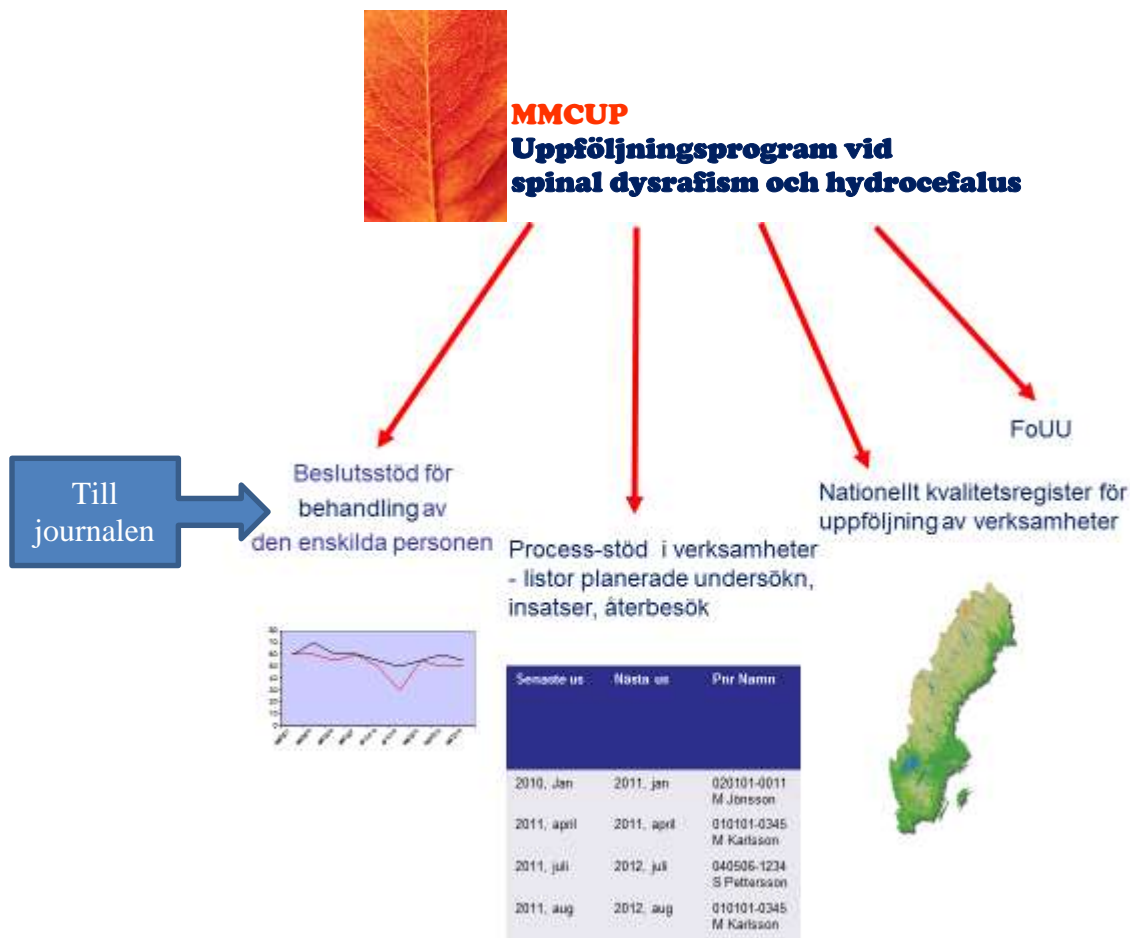
3. *För in vuxenperspektivet i registerarbetet. MMCUP borde också söka forskningspengar för att få reda på **hur många vuxna** som lever med ryggmärgsbråck och likaså **hur man lever**.*

Ett forskningsprojekt planeras där dessa frågor ska analyseras med hjälp av statliga hälsodataregister, och där även jämförelser mellan olika landsting kan göras för att finna de områden där det är särskilt angeläget att förbättra insatserna.

4. *Vuxenföreträdare, tre-fem, sex, kanske fler, borde få vara med på MMCUP's möten. En dag skulle kunna ägnas åt oss och då kunde vi förslagsvis möta och samtala med en MMCUP-panel.*

Vi ser fram mot att brukare/vuxenföreträdare tillsammans med oss planerar och genomför både möten och annat som behövs under fortsatt uppbyggnad av MMCUP och många år framåt använder resultat från registret, resultat som tillsammans med brukargruppens erfarenheter och prioriteringar visar vad man ska fokusera förbättringsarbetet på.

# Vårdprogram och kvalitetsregister



Kvalitetsregistret MMCUP byggs upp för att stödja verksamheter att tillämpa de evidensbaserade riktlinjer ("uppföljningsprogrammet MMCUP") som utformats för personer med ryggmärgsbråck, andra medfödda/tidigt förvärvade ryggmärgsskador och tidigt förvärvad hydrocefalus. Registerdata ska kunna användas också för forskning och utveckling, samt i vårdens förbättringsarbete. MMCUP planeras inkludera följande diagnosgrupper

*Ryggmärgsbråck (MMC/lipoMMC) – Prio 1 – start 2011*

821 personer 0-27 år i Sverige 2013; prevalens 1,43/10 000 barn 0-6 år och 3,4/10 000 tonåringar/vuxna 16-27 år. Ca 15 barn med MMC föds per år.

*Annan medfödd eller tidigt förvärvad ryggmärgsskada (före 15 års ålder)*

Tillsammans minst 20 nya per år i Sverige (uppskattad incidens)

*Medfödd eller tidigt förvärvad hydrocefalus utan MMC*

Minst 45 per årskull i Sverige (uppskattad incidens)

Tillsammans minst 80 barn/årskull, d.v.s. 1500 barn 0-18 år med troligen nära normal livslängd och behov av livslång flerfacklig och tvärfacklig uppföljning även i vuxen ålder. Antalet vuxna troligen högre, men okänt.

# Inmatningsformulär och utrapporter

Hämtar pnr, landsting  
diagnos-kategori till alla  
formulär

**Deltagare**  
**MMCUP**  
RMB HC  
Spinal  
**Viktigaste formulär av  
alla!** Ett formulär per  
person, **måste uppdateras**

**Neuro\_första**  
RMB\_neo  
HC  
Spinal  
**RMB\_äldre**  
Ett formulär per person,  
kan uppdateras

**Sjukgymn**  
sjgstatus, smärta,  
ortoser trycksår.  
Ett formulär per  
undersökningstillfälle,  
upprepas enl. bedplan  
bedömningsplan.

**OP** NK, Uro, Ort,  
Övr Ett formulär. per  
operationstillfälle (op-  
smf + specifik op)

**Uro-tarm** + längd,  
vikt, pubertet, smärta  
Variabler och  
rapportintervall enligt  
uro-basprogram;

**Bilddiagnostik**  
ortopedi, neuro, NK

**Årlig uppföljning**

PREM/PROM-  
**HRQoL EQ5D;**  
**aktivitet,**  
**delaktighet**

**Rapporter**  
(även  
interaktiva)

Åtgärdsplan  
Bedömnings-  
planer:  
Sjukgymn  
bedömnplan

**Individuell  
a rapporter  
m historik**  
för brukaren  
själv och för  
resp.

profession:

**FT,**

Uro

NK

Neurol

Ort

Planerade

åtgärder och  
uppföljning

Region/land  
stingsvis  
och

verksamhets-  
chefens:

**Process-  
mått och  
resultat**

De formulär som finns och används för internetbaserad registrering ligger på plattformen 3C, svart text. Grönt är beställt 2012-2013. Blått planeras därefter. Vissa variabler rapporteras endast i andra register (HabQ, Svenska ryggregistret/Swespine och RiksSår).

# Kvalitetsindikatorer

## *Resultatmått:*

1. Överlevnad – dödsfall – förebyggbara dödsorsaker
2. Låg eller ingen förekomst av specifika helt eller delvis "undvikbara" komplikationer:
  - A. Akutbesök/ sjukhusvård/dödsfall p.g.a. latexallergisk reaktion
  - B. Akutoperation p.g.a. shunt-dysfunktion vid för kort shuntkateter
  - C. Akutbesök/sjukhusvård/nyförvärvad funktionsnedsättning/dödsfall p.g.a. felsväljning-kvävning eller annan hjärnstamsrelaterad dysfunktion och p.g.a. shunt-dysfunktion.
  - D. Njursvikt som kräver dialys eller transplantation hos personer som haft bra/bättre njurfunktion när de flyttat in i respektive landsting.
  - E. Förekomst av något trycksår, och läkningstid vid förekomst trycksår
3. Andel med normal njurfunktion (korrigerat för ålder, kön och funktions/skadenivå)
4. Andel som inte uppger någon smärta, och andel med smärta som hämmar vardagsaktiviteter eller sömn (standardiserat för case-mix; ålder, kön och funktions/skadenivå)
5. Andel utan fetma eller svår undervikt
6. Andel som inte blir socialt isolerade p.g.a. av tarminkontinens; andel som kan delta i arbetslivet, idrott mm
7. Upplevd vardagsfunktion, trygghet och nöjdhet
8. Kostnader för undvikbara komplikationer (se punkt 1 - t.ex. plastikkirurgi, amputationer, dialys, njurtransplantation)

## *Processmått:*

1. Andel barn, tonåringar och vuxna, som följs av namngiven "samordnande verksamhet"
2. Andel personer som har tillgång till uro- eller tarmterapeut för uppföljning av tarmfunktionen
3. Andel personer som undersökts enligt nationella riktlinjer "basprogram för urologisk/uroterapeutisk uppföljning"
4. Andel personer som följts upp enligt de nationella riktlinjerna beträffande motorisk funktion, styrka, ev. felställningar i leder och rygg.
5. Andel personer som under senaste året intervjuats angående smärta
6. Andel personer med genomförd uppföljning enligt basprogram ortopedi med bedömning av ortoped.
7. Andel personer som får sammanfattande läkarbedömning av 2-5 ovan enligt riktlinjerna.
8. Andel operationer förgångna av angivna operationsindikationer enligt riktlinjerna.
9. Låg andel re-operationer på grund av t.ex. materialproblem, ruptur-läckage, blödning och infektioner vid första op av själva ryggmärgs-bråcket; shuntoperationer; dekompression av hjärnstam; vissa urologiska och ortopediska op.

## Mål för år 2013 - utvärdering

### *För barn födda med ryggmärgsbråck 2007-2012*

1. samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen – uppnått i alla regioner
2. deltagare - täckningsgrad > 95% - uppnått i alla regioner
3. neonatalformulär/"förstaformulär" för alla - 95/ 96 klara (en avböjt deltagande)
4. operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) – 95/96 klara (en avböjt deltagande)
5. uppföljning av motorisk funktion enligt sjukgymnastbedömning för alla födda 2012 och över hälften i kohorten födda 2007-2011 – målet ej uppnått sjukgymnastformuläret öppnat först 24 september 2013



### *Övrigt*

6. Färdigställa inventeringen 1 juli 2012 av födda 1994-1997 jan 2013 - klart
7. Internationell publikation om de tre fyraårskohorterna tonåringar födda 1986-97 inskickad – målet delvis uppnått (abstract, poster)
8. Utformning och test av första formulär till de barn som flyttar in i landet och till vuxna – klart
9. Process för framtagning av nytt register enligt RCSYD klar för ytterligare minst tre av fem formulär (checklista\_basprogram, uro/tarm, operationer, röntgen, vuxen\_första) – målet uppnåddes inte
10. Checklistorna för dokumentation av kvalitetsregister vid RCSYD klara.
11. Täckningsgrad och överlevnad för födda med MMC 1986-2011 via jämförelse med Socialstyrelsens register. – överlevnad/dödsorsaker klart.
13. Val av instrument för sjukdomsspecifik hälsorelaterad livskvalitet (HRQoL) samt ”vardagsfunktion, ADL” klar. Arbetsgruppen är klar, men önskade instrument finns inte för ryggmärgsbråck (Kidscreen), respektive översättning till svenska inväntas av PEDI-CAT.
14. Riktlinjer angående förebyggande av trycksår och sårbehandling klara. Målet uppnått.

# Mål för år 2014

## *För barn födda med ryggmärgsbråck 2007-2013*

- Allt material från tidigare databas och pappersformulär ska vara inmatat i den nya databasen (MMCUP\_deltagare, MMCUP\_neuro\_första\_RMB)
- Samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen
- Deltagare - täckningsgrad > 95 %
- Neonatalformulär/"förstaformulär" för alla nyfödda och nyinflyttade.
- Operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) till och med 2013
- Uppföljning och registrering av motorisk funktion enl. sjukgymnastbedömning för alla födda 2012-13 och över hälften i kohorten födda 2007-2011

## *18-åringar, dvs födda 1995-1996*

- Samtliga ska ha fått information om MMCUP innan de lämnar barnsjukvård/barnhabilitering, och om de så önskar ska "MMCUP\_deltagare", EQ5D och neuro\_förstaformulär för äldre/vuxna fyllas i.

## *Övrigt*

- Process för framtagning av nytt register enligt RCSYD klar för ytterligare resterande inmatningsformulär.
- Tre ut-rapporter ska vara färdigdesignade.
- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad.

# Mål för år 2015

## *Alla som följs av MMCUP*

- Personer födda med ryggmärgsbräck och bosatta i Sverige ska ha en utsedd samordningsansvarig habilitering eller enhet inom hälso- och sjukvården. Målnivå för barn 100 %. Aktuell situation för ska vara kartlagd för alla.
- Inga förebyggbara dödsfall
- Ingen funktionsförlust p.g.a. för högt intrakraniellt tryck vid hydrocefalus/shuntsvikt
- Ingen förvärvad njurskada som kräver dialys eller njurtransplantation (Sverigefödda)

## *För barn födda med ryggmärgsbräck 2007-2014*

- Samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen
- Deltagare - täckningsgrad > 98 %
- Neonatalformulär/"förstaformulär" för > 95% av alla nyfödda och nyinflyttade.
- Operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) rapporterade > 95%
- Undersökning och bedömning av fysioterapeut införda i journaler och MMCUP för alla födda från och med 2012 och över hälften födda 2007-2011 med planerade bedömningsintervall. Detta mål gäller för de landsting där habiliteringen väljer att delta i MMCUP.
- Undersökningar och bedömning enligt uroformulär för alla födda 2014 och framåt införda i journaler och MMCUP med intervall enligt uro-basprogrammet

## *18-åringar, dvs födda 1997*

- Samtliga ska ha fått information om MMCUP innan de lämnar barnsjukvård/barnhabilitering, och om de inte avböjer fylls följande formulär i: "MMCUP\_deltagare", EQ5D och neuro\_förstaformulär\_RMB\_äldre

## *Vuxna*

- Utbildningsdag om MMC hos vuxna
- Minst två landsting ska ha påbörjat uppföljning av vuxna med MMC (MMCUP\_deltagare, neuro\_förstaformulär\_RMB\_äldre och EQ5D)

## *Övrigt*

- Projektplan och etikansökan klar till projekt för att bedöma antalet vuxna med MMC i Sverige med hjälp av andra nationella register, i första hand slutenvårdsregistret.
- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad under året.



## Vetenskaplig produktion baserad på data i registret

Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Åström E, Westbom L. Medical problems in adolescents with myelomeningocele (MMC): an inventory of the Swedish MMC population born during 1986-1989. *Acta Paediatr* 2007 96:446-9

*Annual Meetings of the Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida (SRHSB)*

Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Åström E, Westbom L. Two Swedish cohorts of adolescents with myelomeningocele. A comparison. Abstract. SRHSB, York, June 2012.

Westbom L. MMCUP – a secondary prevention follow-up program in spina bifida and hydrocephalus. Abstract SRSHB Uppsala, June 2014

Dahl M, Månsson E, Westbom L. A cohort of children with myelomeningocele, born 2007-2013: Clinical characteristics. Abstract SRSHB Uppsala, June 2014

Westbom L, Gunnarsson G. Vanishing Chiari II malformation – a case report. Abstract SRSHB Uppsala, June 2014 (manus)

## Vetenskaplig produktion, nätverket för MMC i Sverige, bas för MMCUP

Abrahamsson K, Stokland E, Sixt R, Jodal U. Ultrasonography and renography to visualize upper urinary tract in children with meningomyelocele - a prospective study. *J Pediatr Urol.* 2012; 8:174-6.

Abrahamsson K, Jodal U, Sillén U. Reference interval for serum creatinine in children and adolescents with myelomeningocele. *Scand J Urol Nephrol.* 2009; 43:233-5.

Abrahamsson K, Jodal U, Sillén U. Reference interval for serum creatinine in children and adolescents with myelomeningocele. *Scand J Urol Nephrol.* 2009; 43:233-5.

Abrahamsson K, Jodal U, Sixt R, Olsson I, Sillén U. Estimation of renal function in children and adolescents with spinal dysraphism. *J Urol.* 2008; 179:2407-9.

Abrahamsson K, Olsson I, Sillén U. Urodynamic findings in children with myelomeningocele after untethering of the spinal cord. *J Urol.* 2007; 177:331-4; discussion 334.

Alriksson-Schmidt A. Transition in young people with myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol.* 2011; 53:581-2.

Bartonek Å, Saraste H, Danielsson A. Health-related quality of life and ambulation in children with myelomeningocele in a Swedish population. *Acta Paediatr Scand.* 2012; 101: 953-6.

Bartonek A. Motor development toward ambulation in preschool children with myelomeningocele - a prospective study. *Pediatr Phys Ther.* 2010; 22:52-60.

Caines E, Dahl M, Holmström G. Longterm oculomotor and visual function in spina bifida cystica: a population-based study. *Acta Ophthalmol Scand.* 2007; 85:662-6.

Danielsson AJ, Bartonek A, Levey E, McHale K, Sponseller P, Saraste H. Associations between orthopaedic findings, ambulation and health-related quality of life in children with myelomeningocele. *J Child Orthop.* 2008; 2:45-54.

Donlau M, Mattsson S, Glad-Mattsson G. Children with myelomeningocele and independence in the toilet activity: A pilot study. *Scand J Occup Ther.* 2013; 20:64-70.

Donlau M, Imms Ch, Glad Mattsson G, Mattsson S, Sjörs A, Falkmer TB. Children and youth with myelomeningocele's independence in managing intermittent catheterization in familiar settings. *Acta Paediatr.* 2011; 100:429-38.

Donlau M, Falkmer T. Independence in the toilet activity in children and adolescents with myelomeningocele -managing clean intermittent catheterization in a hospital setting. *Acta Paediatr.* 2009; 98:1972-6.

Fägerskiöld, Mattsson Glad. Disabled children and adolescents may be outsiders in the community. *Int Nurs Rev.* 2010; 57:470-7.

Holmdahl G, Sillén U, Abrahamsson K, Hellström A, Kruse S, Sölsnes E. Self-catheterization during adolescence. *Scand J Urol Nephrol.* 2007; 41:214-7.

Lindehall B, Möller A, Hjälmsås K, Jodal U, Abrahamsson K. Psychosocial factors in teenagers and young adults with myelomeningocele and clean intermittent catheterization. *Scand J Urol Nephrol.* 2008; 42:539-44.

Lindehall B, Möller A, Hjälmsås K, Jodal U, Abrahamsson K. Psychosocial factors in teenagers and young adults with myelomeningocele and clean intermittent catheterization. *Scand J Urol Nephrol.* 2008; 42:539-44.

Lindehall B, Abrahamsson K, Jodal U, Olsson I, Sillén U. Complications of clean intermittent catheterization in young females with myelomeningocele: 10 to 19 years of followup. *J Urol.* 2007; 178:1053-5.

Lindquist B, Fernell E, Persson EK, Uvebrant P. Quality of life in adults treated in infancy for hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2014; 30:1413-8.

Lindquist B, Persson EK, Fernell E, Uvebrant P. Very long-term follow-up of cognitive function in adults treated in infancy for hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2011.

Lindquist B, Uvebrant P, Rehn E, Carlsson G. Cognitive functions in children with myelomeningocele without hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2009; 25:969-75.

- Lindquist B, Persson EK, Uvebrant P, Carlsson G. Learning, memory and executive functions in children with hydrocephalus. *Acta Paediatr.* 2008; 97:596-601.
- Mattsson S, Spångberg A, Wide P, Glad Mattsson G. Botulinumtoxin -A in the treatment of incontinence in children with neurogenic bladder dysfunction. Oral presentation, abstract, SRHSB, Nottingham, 2011(Submitted)
- Mattsson S, Mattsson GGM. What can a 4-hour voiding observation in newborn children with MMC tell? Abstract, SRHSB 2014, the 58th Annual meeting, Uppsala, Sweden
- Nilsson D, Svensson J, Korkmaz BA, Nelvig H, Tisell M. Decreased head circumference in shunt-treated compared with healthy children. *J Neurosurg Pediatr.* 2013; 12:483-90.
- Peny-Dahlstrand M, Krumlinde Sundholm L, Gosman-Hedström G. Patterns of participation in school-related activities and settings in children with spina bifida. *Disabil Rehabil* 2013; 35:1821-7.
- Peny-Dahlstrand M, Krumlinde Sundholm L, Gosman-Hedström G. Is autonomy related to the quality of performance of everyday activities in children with spina bifida? *Disabil Rehabil* 2012; 34: 514-21.
- Persson EK, Lindquist B, Uvebrant P, Fernell E. Very long-term follow-up of adults treated in infancy for hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2011; 27:1477-81.
- Persson EK, Anderson S, Wiklund LM, Uvebrant P. Hydrocephalus in children born in 1999-2002: epidemiology, outcome and ophthalmological findings. *Childs Nerv Syst.* 2007; 23:1111-8.
- Proos LA, Tuvemo T, Ahlsten G, Gustafsson J, Dahl M. Increased perinatal intracranial pressure and brainstem dysfunction predict early puberty in boys with myelomeningocele. *Acta Paediatr.* 2011; 100:1368-72.
- Törnblom M, Jonsson U, Sunnerhagen KS. Work participation among middle-aged persons with cerebral palsy or spina bifida - a longitudinal study. Brief report. *Disability and Health Journal* 2014; 7:251-5.
- Törnblom M, Jonsson U, Stibrant Sunnerhagen K. Increasing symptoms, met and unmet needs in adults with cerebral palsy or meningomyelocele a longitudinal follow-up, *Scandinavian Journal of Disability Research*, 2013; 15: 249-263.
- Vu Minh Arnell M, Seljee Svedberg K, Lindehall B, Möller A, Abrahamsson K, Peny-Dahlstrand M, Krumlinde Sundholm, L, Gosman-Hedström G. Patterns of participation in school-related activities and settings in children with spina bifida. *Disabil Rehabil.* 2013; 35:1821-7.
- Vu Minh Arnell M, Seljee Svedberg K, Lindehall B, Möller A, Abrahamsson K. Health-related quality of life compared to life situation and incontinence in adults with myelomeningocele: is SF-36 a reliable tool? *J Pediatr Urol.* 2013; 9:559-66.
- Vu Minh Arnell M, Seljee Svedberg K, Lindehall B, Jodal U, Abrahamsson K. Adults with myelomeningocele: an interview study about life situation and bladder and bowel management. *J Pediatr Urol.* 2013; 9:267-71.
- Wide P, Glad Mattsson G, Drott P, Mattsson S. Independence does not come with the method - treatment of neurogenic bowel dysfunction in children with myelomeningocele. *Acta Paediatr.* 2014 Jul 21. doi: 10.1111/apa.12756. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 25048689.
- Wide P, Glad Mattsson G, Mattsson S. Renal preservation in children with neurogenic bladder sphincter dysfunction followed by a national program. *J Pediatr Urol.* 2011; 8:187-93.
- Abstracts "The 58th Annual Meeting of the Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida UPPSALA, SWEDEN, 25-28 JUNI, 2014":*
- Lindquist B, Fernell E, Persson EK, Uvebrant P. Adults treated for infantile hydrocephalus – a very long term follow-up of clinical, social and cognitive outcome and quality of life.
- Mattsson S, Glad-Mattsson G. What can a 4-hour voiding observation in newborn children with MMC tell?
- Vu Minh Arnell M, Seljee Svedberg K, Lindehall B. Adults with myelomeningocele – an interview study about life situation and bladder and bowel management.
- Vu Minh Arnell M, Seljee Svedberg K, Lindehall B, Möller A, Abrahamsson K. Health-related quality of life compared to life situation and incontinence in adults with myelomeningocele. Is SF-36 a reliable tool?
- Peny-Dahlstrand M. To get things done – the challenge in everyday life. Two studies about the relation between performance skills, autonomy and participation in children with spina bifida.

Dahl M, Ahlsten G. Occult spina bifida in children: Clinical characteristics.

Strinnholm M, Butler Nordkvist A, Dahl M. Kevin does not want to go to school.

Stagling E, Öhman Gräll Å. Playing for real: preparing children with myelomeningocele for medical procedures.

Peny-Dahlstrand M, Bergkvist L, Öhrvall AM, Hofgren C. A model for the process of task performance to explain difficulties in daily life in persons with spina bifida.

Dahl M, Arnell K, Gustafsson J, Proos L. Shunted congenital hydrocephalus and early puberty in children with and without myelomeningocele.



# Sammanfattning årsrapport 2013

## MMCUP

MMCUP startade 2011 och är dels ett vårdprogram där alla resultat journalförs och dels ett kvalitetsregister för att implementera och utvärdera effekten av rekommendationerna i de nationella riktlinjerna för ryggmärgsbråck (MMC, myelomeningocele). Vid MMC är behovet av hälso- och sjukvårdsinsatser komplext och svåröverskådligt; det omfattar behov av högspecialiserad kirurgi (fr.a. neurokirurgi, urologi och ortopedi), annan regionvård, habilitering, länssjukvård och primärvård.

### *Små barn med ryggmärgsbråck*

Hälsotillstånd, funktion och insatser för barn födda med ryggmärgsbråck fr.o.m. 2007 följs prospektivt (framåtblickande) i MMCUPs internetversion. Femton av de 115 barnen i denna grupp var inflyttade. Samtliga barn hade vid utgången av 2013 genomgått 410 operationer, varav 243 neurokirurgiska.

Av de 56 Sverigefödda barn som shuntopererats p.g.a. hydrocefalus (vattenskalle), och som bodde i landet 2013 hade 24 re-opererats p.g.a. sin hydrocefalus/shunt 1-7 gånger. I sydöstra sjukvårdsregionen var både andelen barn med MMC som hade opererats p.g.a. hydrocefalus och rapporterat antal reoperationer högst och i södra regionen lägst. Detta kan vara en slumpvariation, men antyder regionala skillnader i handläggning av hydrocefalus vid MMC.

### *Tonåringar och vuxna med ryggmärgsbråck*

Totalt 821 personer med MMC finns inkluderade i MMCUPs icke internetbaserade del. Bland samtliga 15-18 åringar med MMC ses stora skillnader i vården över landet, bl.a. skillnader i uppföljningsregim och inställning till behandling av urinläckage. Förbättringsarbete behövs. Kartläggningen tydliggör också det stora behov av fortsatt medicinsk uppföljning som föreligger efter överföringen till de vuxenmedicinska disciplinerna.

Spinalskliniken vid Rehab Station Stockholm bedriver för närvarande ett kartläggningsprojekt med genomgång av funktion ur ett tvärfackligt perspektiv där 87 vuxna med MMC deltagit under 2013. Kartläggningen beräknas vara färdig till årsskiftet 2015. Vid en preliminär bedömning av data kan man se en tendens till förekomst av fetma, låg fysisk aktivitet och trycksår. Samtliga ca 200 vuxna med MMC i Stockholm kommer att erbjudas deltagande i kartläggningsprojektet.

Kännedom om egna styrkor och svagheter och kunskap hos närstående, arbetsgivare och ansvariga för socialt stöd och service är exempel på viktiga omgivningsfaktorer som kan förbättra vardagen. Insatser inom dessa områden behöver beskrivas och vid behov följas upp, i tillägg till uppföljning av hälso- och sjukvårdsinsatser i MMCUP.