Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus

MMCUP

Årsrapport 2015- juli 2016

September 2016

Innehåll

Förord	3
Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck	4
Bakgrund och övergripande målsättning	5
Klassifikation av ryggmärgsbråck	8
Deltagare i MMCUP	9
Deltagare per landsting/region och åldersgrupp	11
Barn med ryggmärgsbråck och födelseår 2007-2015 bosatta i Sverige	12
Barn födda med ryggmärgsbråck i Sverige 2007-2015	14
Operationer	19
Fysioterapi	20
Vuxna	23
Brukarsamverkan	25
Vårdprogram och kvalitetsregister	27
Översikt - inmatningsformulär och utrapporter	28
MMCUP – aktuell omfattning	29
Kvalitetsindikatorer	30
Mål	31

Förord

Detta är den femte årsrapporten från kvalitetsregistret MMCUP, som består av vissa variabler som utvärderar uppföljningsprogrammet MMCUP för personer födda med ryggmärgsbråck (myelomeningocele, MMC). 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 ryggmärgbråck och hydrocefalus. Tvärprofessionella evidensbaserade riktlinjer för uppföljning och behandling vid MMC har utformats, se länksamling på hemsidan http://mmcup.se

Kvalitetsregistret utformas för att ge patienter möjlighet till vård enligt senaste rekommendationer oavsett var man bor i landet. Registret ger också möjlighet att följa resultat de olika insatserna ger på aggregerad nivå (nationellt, per region, landsting, sjukhus) och vid behov förändra, utforma bättre fungerande insatser. För den enskilda deltagaren/patienten ger den strukturerade uppföljningen möjligheter att följa den egna hälsan och funktionen över tid.

Det finns stort behov av att samla kunskap om MMC, då evidens vanligen saknas för olika behandlingar. I nätverket finns mångårig erfarenhet och flera som ingår är nu äldre än vanlig pensionsålder. De nya medarbetare som nu finns i barnsjukvård/habilitering har genom arbetet med uppbyggnaden av MMCUP kunnat ta del av tidigare erfarenhet och insamlad kunskap, då de själva får begränsad erfarenhet p.g.a. att incidensen MMC har minskat kraftigt under senaste decennierna. Detsamma gäller i vuxenverksamheterna, där det nu finns ett stort antal ”nya överlevare” med MMC, en för vuxenverksamheterna relativt ny diagnosgrupp. Behoven av hälso- och sjukvård är komplexa och svåröverskådliga, och flertalet personer födda med MMC har funktionsprofil som gör det svårt att uppnå följsamhet till nödvändig egenvård och planerade kontakter. Vuxna med MMC behöver någon som koordinerar sjukvårdskontakter och följer upp de egenvårdsinsatser som krävs för bevarad hälsa.

De första medicinska nationella riktlinjerna publicerades 2009, och har därefter kompletterats och uppdaterats efterhand, se länkar http://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 följs i kvalitetsregistret. Äldre årskullar inkluderas nu efterhand, och under senaste månaderna allt flera vuxna med ryggmärgsbråck.

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). När uppbyggnaden av registret är klar och när alla med MMC erbjudits deltagande ska även personer med andra former av spinal dysrafism och med hydrocefalus i barndomen erbjudas deltagande i MMCUPs uppföljning och kvalitetsregister.

Det är ett stort antal personer i det nationella nätverket som tagit fram undersökningsformulären baserade på riktlinjerna, som följer personerna med MMC och samlat in de uppgifter till registret som årsrapporten bygger på.

Med varmt tack till alla er som samverkar över hela landet i detta arbete!
Lund 16920/ Lena Westbom, registerhållare

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: 8 till 4 per 10 000 födda på 1970-talet och senaste decenniet 1-2 per 10 000. Sex av tio graviditeter där fostret har ryggmärgsbråck avbryts enligt Fosterskador och kromosomavvikelser 2013 (Socialstyrelsen, art nr 2015-03-03)

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 anläggningsrubbningen 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 nytillkomna 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 kranialnervspåverkan

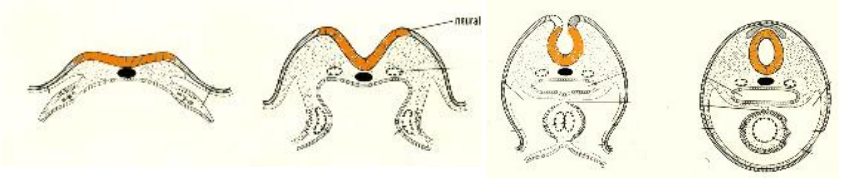
- hormonella störningar, bl a för tidig pubertet

- 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

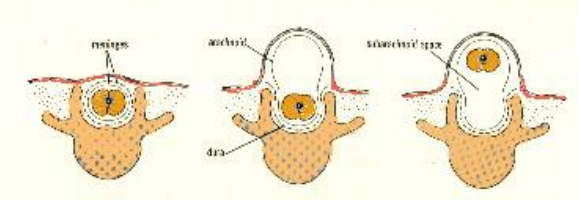
Bakgrund och övergripande målsättning

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 kota (spina bifida occulta) till slutningsdefekt i kota 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 engelskpråkig 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. Shuntdysfunktion 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, barnortopeder och barnkirurger har arbetat med stöd av respektive specialistförening. Patientföreningarna RBU och Spin-off deltar, liksom en brukararbetsgrupp. 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

Klassifikation av ryggmärgsbråck

Under uppbyggnaden av MMCUP har vi prioriterat diagnoserna myelomeningocele (MMC) och MMC i kombination med fettknuta (lipom), lipo-MMC. Dessa två tillstånd är de som vi i MMCUP benämner ”ryggmärgsbråck”, förkortat till RMB, som alltså är samma sak som MMC/lipoMMC.

Att ställa diagnos MMC vid öppna ryggmärgsbråck är relativt lätt. Vid helt hudtäckta förändringar kan det vara svårt att skilja MMC och lipo-MMC från andra typer av missbildningar i ryggmärgskanalen. Även om man kliniskt är klar över vilken typ av missbildning förändringen representerar kan det vara svårt att välja rätt kod i WHOs sjukdomsklassifikation ICD-10. Koden ”Q05 Spina bifida” sägs utesluta ”Spina bifida occulta Q76.0”. ”Spina bifida occulta Q76.0” är dock inte definierat, utöver att ”Spina bifida aperta”, dvs, öppet ryggmärgsbråck är exkluderat, liksom spinalt meningocele.

Det fanns dubbelt så många barn födda 2007-2013 med ICD-10 koden Q05 i journaler från olika kliniker 2012-2013 (Patientadministrativa registret, PAR) som barn med MMC i MMCUP 2013. Eftersom alla med MMC ska följas i samråd med neurokirurger och barnneurologer i någon av landets sjukvårdsregioner är känner MMC-ansvariga i respektive sjukvårdsregion till nästan alla med ryggmärgsbråck. Vi vet att det finns enstaka barn, vars föräldrar ännu inte är informerade om kvalitetsregistret och därför ännu inte ingår. Vi bedömer ändå att många av dem med Q05-diagnos i PAR i själva verket har annan typ av spinal dysrafism än ryggmärgsbråck.

Personer med andra typer av spinal dysrafism har vanligen mindre neurologisk påverkan än de med ryggmärgsbråck. Kunskapen är dock mycket begränsad om prognosen vid de olika tillstånden och hur de skiljer sig från varandra. I vetenskapliga artiklar om ”spina bifida” definieras ofta inte vilken typ av spinal dysrafism man inkluderat i materialet. De diagnosgrupper vi prioriterat i MMCUP är rödmarkerade; personer med övriga diagnosgrupper kommer att inbjudas i ett senare skede.

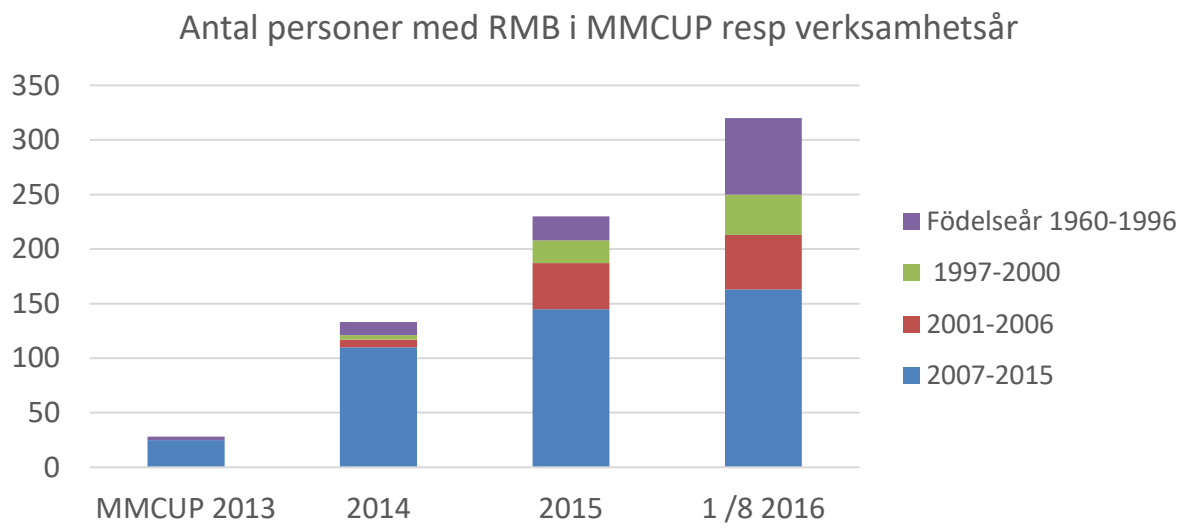
I denna årsrapport klassificeras ryggmärgsbråcken som öppna (ej helt hudtäckta) eller slutna (hudtäckta) RMB. Där dessa uppgifter saknas används kategorin ”Ryggmärgsbråck utan närmare specifikation”, förkortat ”RMB UNS”. Det är tillstånd där behandlande läkare satt diagnosen ryggmärgsbråck definierat som MMC eller lipo-MMC med stöd av sjukhistoria och aktuella kliniska fynd, ibland inklusive bilddiagnostik av ryggmärgskanal och hjärna, men utan tillgång till originaldata från nyföddhetsperioden.

Hydrocefalus diagnostiseras ibland på ultraljud under graviditeten eller under spädbarnstiden, men behöver inte alltid opereras. Endast den hydrocefalus som opererats med shuntning definieras som hydrocefalus (HC) i denna rapport.

MMCUP – deltagare

Sedan det nationella nätverket för MMC formerades år 2004 har inventeringar av antalet 15-18-åringar genomförts 2004, 2008 och 2012. Motsvarande inventering 2016 pågår. Nyfödda och inflyttade barn med MMC födda 2007 har kontinuerligt informerats om uppföljning enligt MMCUP, och uppgifter om dem fördes först in i pappersformulär. I slutet av november 2013 öppnades de första delarna av det internetbaserade uppföljningsregistret MMCUP på plattformen 3C vid registercentrum NKO i Lund, numera en del av regionalt registercentrum ERCSYD.

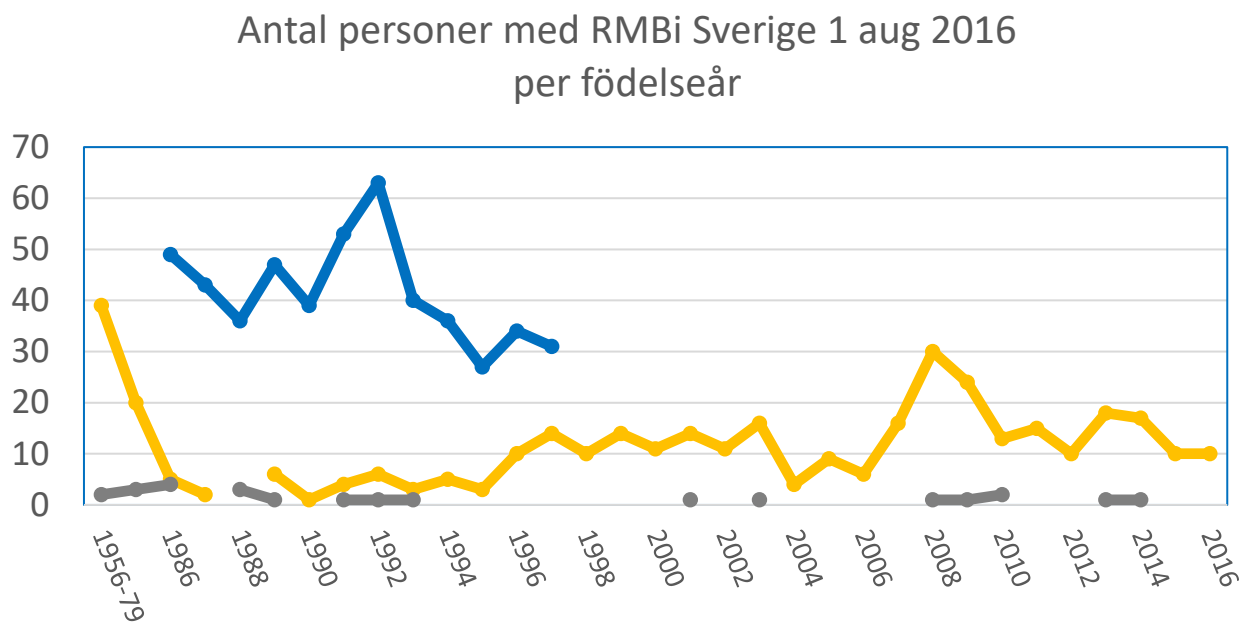
Sedan MMCUP-starten prioriteras fullständig täckning. Diagnosgruppen är lätt att finns, eftersom i princip alla kräver insatser från neurokirurgi och barnurologi och därmed alla får kontakt med universitetssjukhusens MMC-verksamhet, och därmed med MMCUPs koordinatorer och neuropediatriker. Målet är att samtliga barn födda med RMB från och med 2007 och framåt ska välja gå med i uppföljningsregistret. Med undantag av enstaka familjer som ännu inte informerats, har alla valt att barnet ska ingå. Senaste åren har även tonåringar som lämnar barnhabiliteringen informerats om MMCUP för att kunna erbjudas uppföljning, så snart MMCUP för vuxna finns där man bor. I några landsting har man hunnit inkludera flera äldre åldersgrupper barn (födda 1996-2006). Under våren-sommaren 2016 har ett vuxenprojekt pågått inför utformning av vuxendelen av MMCUP, där fr.a. södra sjukvårdsregionens län ingått, men även i övriga landet ingår en del vuxna.



Antal personer i olika åldersgrupper som följts i MMCUP per verksamhetsår till och med juli 2016. Sexton barn med MMC födda under januari-september 2016 finns inte med i figuren.

För barn födda med RMB 2007-2015 bosatta i landet 2015 är täckningsgraden är 92% - sju barn i Stockholm var inte informerade eller rapporterade till MMCUP före 2016. För de vuxna som tidigare ingått i tonårsinventeringarna är rekryteringen bara påbörjad och täckningsgraden låg, liksom hos övriga vuxna. Ingen vet dock hur stor andel av födda med MMC på 60-70-80-talen som har överlevt och bor kvar i landet. Det borde dock gissningsvis

finnas åtminstone runt 50 personer m MMC i varje årskull från mitten 70-talet fram till början av 90-talet, då ultraljudsdiagnostiken kom och många graviditeter avbröts p.g.a. fosterskador. Antal personer med RMB födda respektive år, bosatta i Sverige vid 15-18 års ålder (blått) och personer som nu ingår i MMCUPs uppföljning per födelseår (gult). Totalt känner vi till 800 personer i dessa kohorter med RMB, varav tio avlidit före 2016.



Antal personer med olika födelseår som följts i MMCUP till och med juli 2016. Blå graf är antal personer med respektive födelseår som deltog i tonårsinventeringarna 2004, 2008 och 2012 minus de avlidna. Gul graf är antal som nu finns i MMCUP-databasen. Grå linje är avlidna

Från dödsorsaksregistret oktober 2015 erhölls via Socialstyrelsen uppgifter om avlidna personer i MMCUP till och med år 2014. I kohorten födda 2007-2014 fanns två dödsfall i neonatalperioden orsakade av apné och shuntdysfunktion, varav en shuntinfektion. Ytterligare en shuntinfektion orsakade dödsfall i förskoleåldern hos ett barn fött 1998-2006.
Bland de 483 personer som ingått i tonårsinventeringarna 2004-2012 fanns tio i dödsorsaksregistret tom 2014, avlidna vid medianålder 18 år (range 15-31 år), varav två p.g.a. aspiration med främmande föremål i luftstrupen och syrebrist. Övriga dödsorsaker hos vardera en person var: pneumoni, myokardit, tarmvred (volvulus), urinvägsinfektion, urinblåsecancer, icke traumatisk hjärnblödning, traumatiska kroppsskador efter övergrepp och okänd orsak. För tre barn avlidna efter 2014 är orsaken ännu inte känd.

Även framöver eftersträvas i första hand full täckning över hela landet för kohorten med RMB födda från och med 2007. I de landsting man har möjlighet fortsätter efterhand inkludering av äldre barn och vuxna med RMB.

/Lena Westbom

Deltagare med ryggmärgsbråck i MMCUP 2015

Landsting/region	0-3 år	4-6 år	7-8 år	9-14 år	15-18 år	19-29 år	30-55 år	Totalt
Blekinge	0	1	0	4	1	-	1	**7**
Dalarna	2	0	3	1	-	-	-	**6**
Gotland	0	0	0	-	-	-	1	**1**
Gävleborg	1	2	3	-	-	-	-	**6**
Halland	2	2	1	-	1	3	-	**9**
Jämtland				-	-	5	5	**10**
Jönköping	3	2	0	5	5	-	-	**15**
Kalmar	3	1	1	6	6	-	-	**17**
Kronoberg	1	1	2	2	1	3	5	**15**
Norrbotten			1	-	-	-	-	**1**
Skåne	4	12	8	10	9	18	13	**74**
Stockholm	2	7	5	-	-	-	-	**14**
Sörmland	7	0	0	9	4	-	-	**20**
Uppsala	1	2	2	-	-	-	-	**5**
Värmland	1	1	2	-	-	-	-	**4**
Västerbotten	6	2	1	-	-	1	-	**10**
Västernorrland	1	2	1	-	2	-	-	**6**
Västmanland	1	1	0	-	-	-	-	**2**
Västra Götaland	8	8	11	-	2	6	4	**39**
Örebro	3	3	0	-	-	-	-	**6**
Östergötland	6	3	3	13	6	-	-	**31**
SVERIGE	**52**	**50**	**44**	**50**	**37**	**36**	**29**	**298***

*Totalt fanns 320 personer i MMCUP 31 dec 2015. Tio personer med MMC hade avlidit före 2015 och en flyttat ur landet. Elva personer m annan spinal ryggmärgsavvikelse än MMC födda 2007-15 fanns i UÖ, SÖ, V och S regionerna (ingår inte i tabellen ovan). Rekrytering av patienter med enbart hydrocefalus ännu inte påbörjad.

Barn födda med ryggmärgsbråck (RMB) 2007-2015

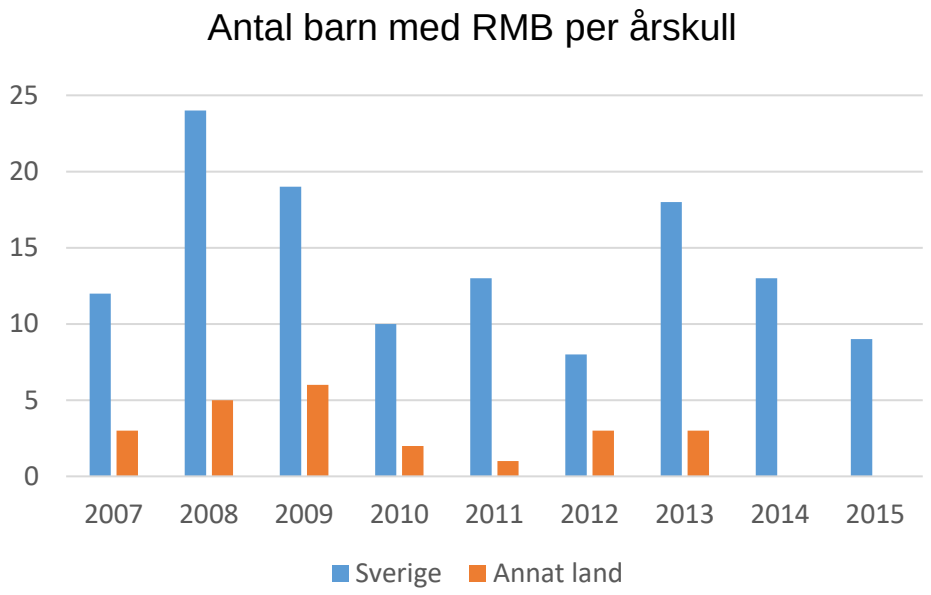
I ryggmärgen kan flera olika typer av fosterskador uppstå. I termen ”ryggmärgsbråck”, som vi förkortar till RMB, räknar vi in myelomeningocele (MMC), ett ryggbråck som innehåller ryggmärg och hinnor, och lipo-MMC, som förutom ryggmärg och hinnor också innehåller fettvävnad. Lipo-MMC är oftast ett helt hudtäckt bråck. Även MMC kan vara helt hudtäckt, men det är vanligare att det är öppet, d.v.s. inte hudtäckt.

Ryggmärgsbråck ser olika ut hos olika nyfödda, här exempel på hudtäckt och öppet ryggmärgsbråck (MMC), samt ett som också innehåller fett (lipo-MMC)

Vid årsskiftet 2015/2016 fanns 142 barn med ryggmärgsbråck (RMB) födda 2007-15 rapporterade till MMCUP från de olika regionklinikerna och lokala habiliteringarna. Tjugoen av dessa barn är inflyttade från annat land, tre av de utrikes födda var adopterade. Nio av de 121 barnen födda i Sverige hade mammor som flyttat till Sverige under den aktuella graviditeten. För var tredje av samtliga 142 barn angavs att tolk behövdes vid sjukvårdskontakter.

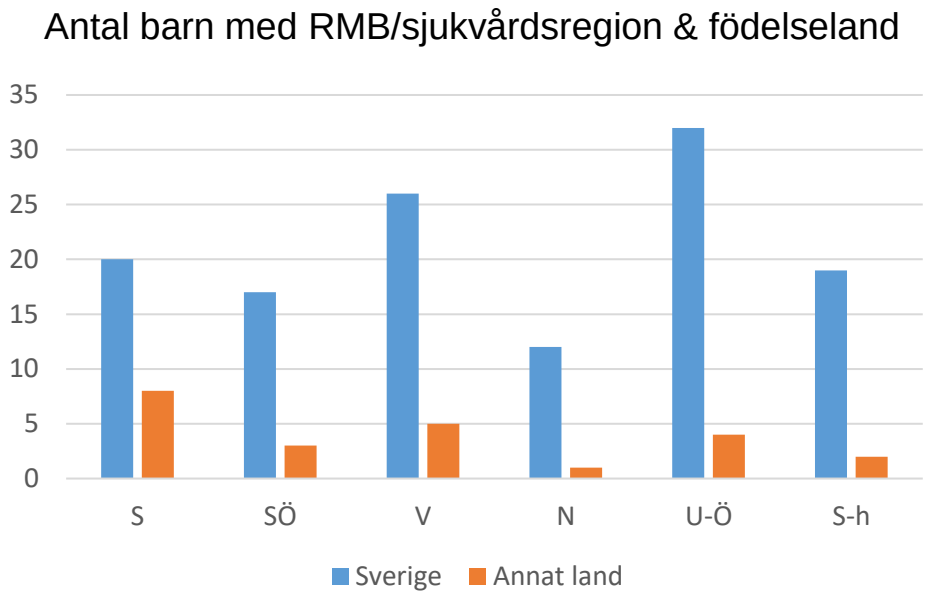
Fem av de 142 barnen med ryggmärgsbråck har avlidit, varav tre i neonatalperioden och två vid senare åldrar (4 månader respektive 3 års ålder). De fem avlidna var alla födda i Sverige. Hälften av de 142 barnen hade genomgått neurokirurgisk operation av hydrocefalus neonatalt, d.v.s. före 29 dagars ålder.

Figuren nästa sida visar antalet barn födda per år i Sverige och inflyttade med RMB födda i annat land respektive år. Antalet barn med RMB och prevalensen av RMB i Sverige varierade slumpvis mellan årskullarna från som lägst 0,62/10 000 (år 2012) till 2,20/10 000 (år 2008).



Antal barn med RMB per födelseår och födelseland bosatta i Sverige 2015 Här ingår sju barn från Stockholm inte deltog i MMCUP 2015.

Antalet barn med RMB bosatta i respektive sjukvårdsregion under senaste nio åren varierade mellan 13 och 36 barn per årskull. Uppsala-Örebroregionen hade flest barn födda med ryggmärgsbråck.



Antal barn med RMB födda 2007-2015 bosatta i respektive sjukvårdsregion 2015. Födelseland Sverige respektive annat land. Figuren inkluderar sju barn från Stockholm, som ännu inte deltog i MMCUP 2015. De sex sjukvårdsregionerna är: S = Södra; SÖ = Sydöstra; V = Västra; N = Norra; U-Ö = Uppsala-Örebro; S-h = Stockholms SVR

Prevalensen (förekomsten) barn med ryggmärgsbråck födda in- eller utrikes 2007-2015 och bosatta i Sverige 2015 var enligt MMCUP 1,44/10 000 barn (95% KI 1,22-1,66/10000). Förekomsten av RMB var signifikant lägre i Stockholms SVR (Stockholms LL och Gotland) än i övriga landet:

Sjukvårdsregion	*Prevalens per 10 000*	*95 % konfidensintervall*
NSVR	1,64	0,78-2,50
UÖSVR	1,69	1,12-2,24
SthlmSVR	0,76	0,44-1,08
SÖSVR	2,04	1,19-2,91
VSVR	1,51	0,99-2,03
SSVR	1,61	1,01-2,19
SVERIGE	**1,44**	**1,22-1,66**

Tabell: Prevalens barn med RMB barn bosatta i respektive sjukvårdsregion 2015 Här ingår sju barn från Stockholm inte deltog i MMCUP 2015

Drygt hälften (53 %) av alla barnen med ryggmärgsbråck födda 2007-2015 var pojkar. Att andelen pojkarna dominerar något är tvärsemot tidigare undersökningar där andelen flickor dominerar. Vi kan utifrån detta material bara spekulera om orsaken till denna förändring. Klart är dock att vi nu ser en större överlevnad hos denna barngrupp jämfört med 20-30 år tidigare. Kanske fler pojkar med MMC överlever idag?

Barn med ryggmärgsbråck (MMC/lipoMMC) födda i Sverige 2007-2015

I det följande har vi analyserat vissa faktorer pre, peri- och postnatalt för alla barn med ryggmärgsbråck, vilka föddes i Sverige under perioden. De 121 barnen utgörs av 64 pojkar (53 %) och 57 flickor. (Dessutom finns 3 pojkar och 2 flickor födda i Stockholm 2009-2015, som inte fått inbjudan till MMCUP före 2016.)

Ungefär en tredjedel av bråcken (35 bråck) var slutna (hudtäckt RMB) och två tredjedelar var öppna, ej helt hudtäckta bråck (86 bråck). Flickor hade något högre andel slutna bråck än pojkarna. Andelen hudtäckta bråck skiljer sig åt från i tidigare studier i vilka endast en liten andel av bråcken är slutna. Orsaken till den höga andelen av slutna bråck bland svenskfödda barn senaste nio åren är ej klar. En orsak kan vara att hudtäckta bråck är svårare att diagnostisera vid tidigt prenatalt ultraljud, eftersom de oftast inte är förknippade med avvikelser i hjärnans ventrikelsystem. Därmed blir aldrig frågan aktuell om att fortsätta graviditeten eller inte. Också en högre observans av förändringar över ryggraden, och ökad rapportering kan ha bidragit till en högre andel av hudtäckta bråck i den aktuella populationen, jämfört med i tidigare beskrivna. Det är viktigt att uppmärksamma även slutna bråck, eftersom dessa också ofta medför problem under såväl barndomen som i vuxen ålder.

Graviditet och förlossning

Medicinering med folsyra

Två av de 121 mödrarna till barn med ryggmärgsbråck rapporterades ha tagit extra folsyra enligt rekommendation före och under tidig graviditet. Det var emellertid ett stort bortfall i svaret på denna fråga, varför vi inte kan dra någon slutsats om detta.

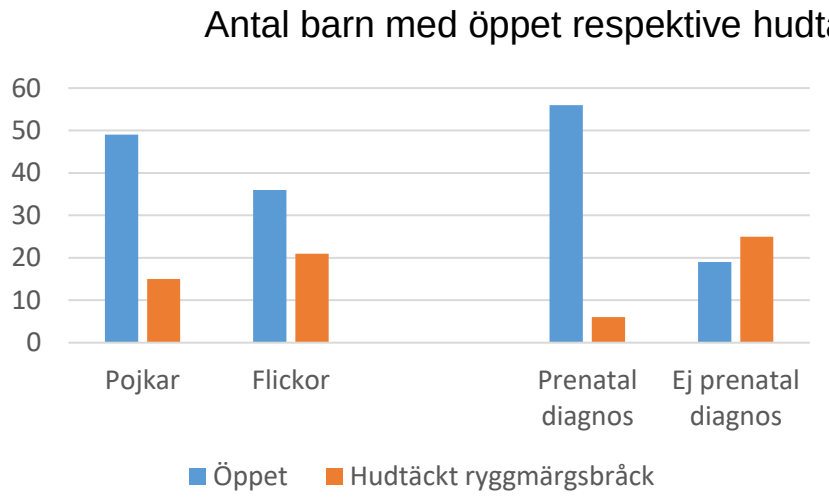
Prenatal diagnos

I Socialstyrelsens rapporter om fosterskador anges att i Stockholms län finns landets högsta andel avbrutna graviditeter vid neuralrörsdefekter, som fr.a. är ryggmärgsbråck. Detta påverkar troligen incidensen födda barn med ryggmärgsbråck 2007-2015, som var lägst i Stockholms sjukvårdsregion, d.v.s. Stockholms och Gotlands län. I beräkning av incidensen på per sjukvårdsregion ingår de fem Stockholmsbarn med MMC födda i Sverige som ännu inte följdes i MMCUP 2015.

Sjukvårdsregion	**Norra**	**Uppsala-Örebro**	**Stockholm**	**Sydöstra**	**Västra**	**Södra**	**SVERIGE**
Incidens ryggmärgsbråck per 10 000 levande födda barn 2007-15	1,47	1,67	0,72	1,69	1,28	1,17	1,24

Tabell: Incidens barn med RMB barn födda i respektive sjukvårdsregion 2015

För ungefär fyra av tio barn födda med ryggmärgsbråck i Sverige var ryggmärgsbråck och/eller hydrocefalus diagnostiserat före födelsen, men uppgift saknas om när under graviditeten ultraljudsdiagnosen ställdes. Tre fjärdedelar av de öppna bråcken var kända före födelsen och en femtedel av de hudtäckta. Hos de barn som föddes med RMB fanns det ingen tydlig skillnad i andelen med prenatal diagnos mellan de sex sjukvårdsregionerna.



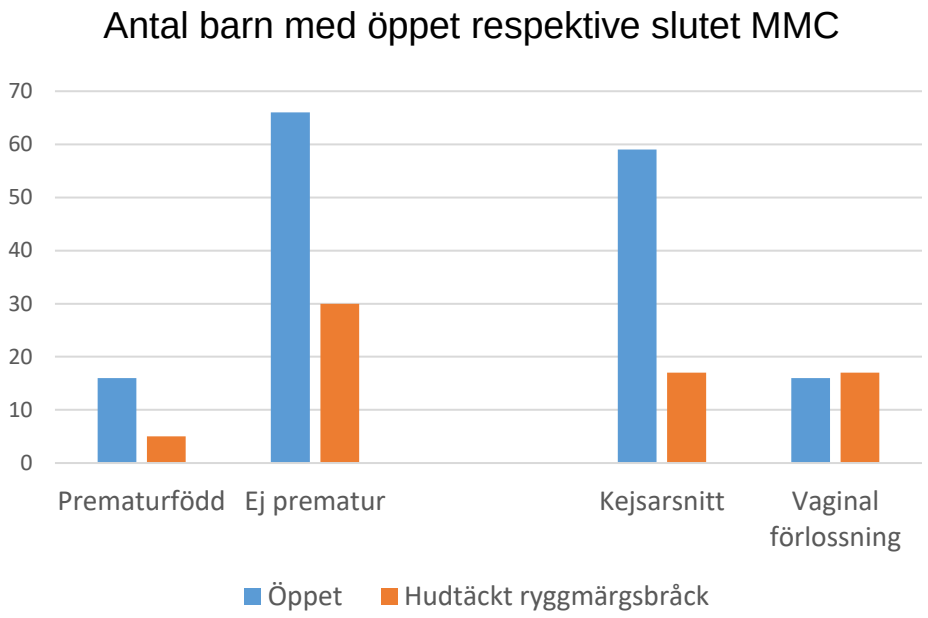
Antal pojkar respektive flickor och antal barn med prenatal diagnos eller ej bland barn födda med RMB i Sverige 2007-15 (n=121, uppgift om prenatal diagnos eller ej saknas för 15 barn)

Prematuritet

Barnen föddes efter en medel graviditetslängd av 37 veckor; 21 barn (17 %) föddes före 37 graviditetsveckor. Barnen vägde i medeltal 3203 g. Det var ingen skillnad i andel prematurfödsel mellan barn med öppna respektive täckta bråck.

Förlossning

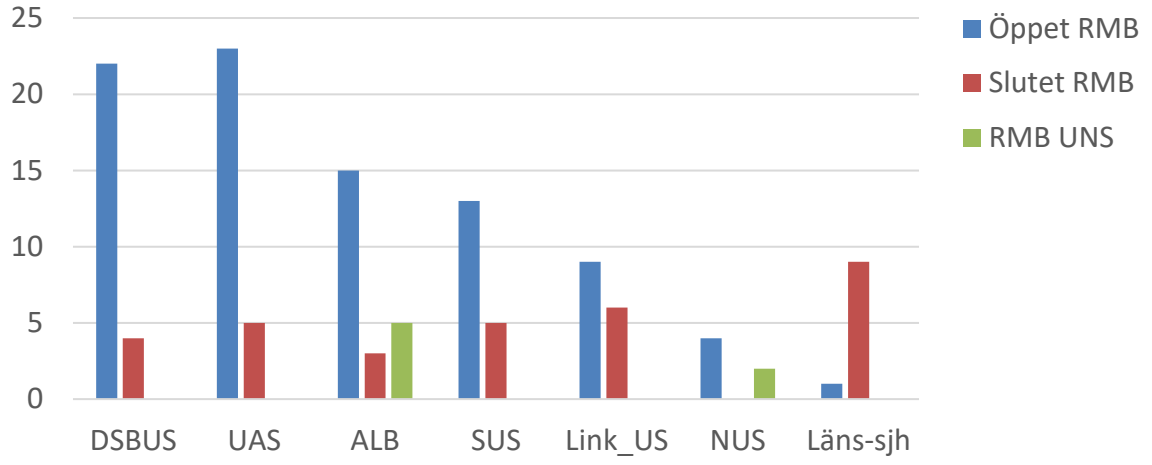
Sex av tio barn med ryggmärgsbråck födda i Sverige förlöstes med akut eller planerat kejsarsnitt. Som framgår av figuren på nästa sida var kejsarsnitt det vanligaste förlossningssättet hos barnen med öppna MMC medan det var mindre vanligt hos barnen med hudtäckta MMC. Det fanns inga tydliga skillnader i förlossningssätt mellan regionerna. Akut sectio var signifikant vanligare hos barnen med RMB som föddes prematurt.



Antal prematurfödda barn och antal med respektive förlossningssätt bland barn födda med öppna och hudtäckta ryggmärgsbråck i Sverige 2007-15 (n=121; uppgift om gestationsålder vid födelsen saknas för 4 barn och i staplarna till höger saknas 12 barn med okänt förlossningssätt)

Neonatalperiod

Det är ett endast enstaka barn med ryggmärgsbråck, ibland inga, som årligen får neonatalvård vid vissa universitetssjukhus. Under de senaste nio åren vårdades störst antal barn med RMB vid Uppsala akademiska sjukhus (UAS, 28 barn) och drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg (DSBUS, 26 barn). Tio av barnen med ryggmärgsbråck vårdades inte på regionalt centrum neonatalt. Ett barn med öppet bråck avled tidigt på födelsesjukhuset, övriga som inte överfördes till regionsjukhus neonatalt hade hudtäckta RMB.



Antal barn med RMB som vårdats neonatalt på respektive regionsjukhus 2007-2015 (n=126)
DSBUS=Sahlgrenska, Gbg, UAS = Uppsala akademiska sjh, ALB= Karolinska US, Solna, Link_US=US Linköping, SUS = Skånes US, NUS = Norllands US, Umeå

Primäroperation av bråck

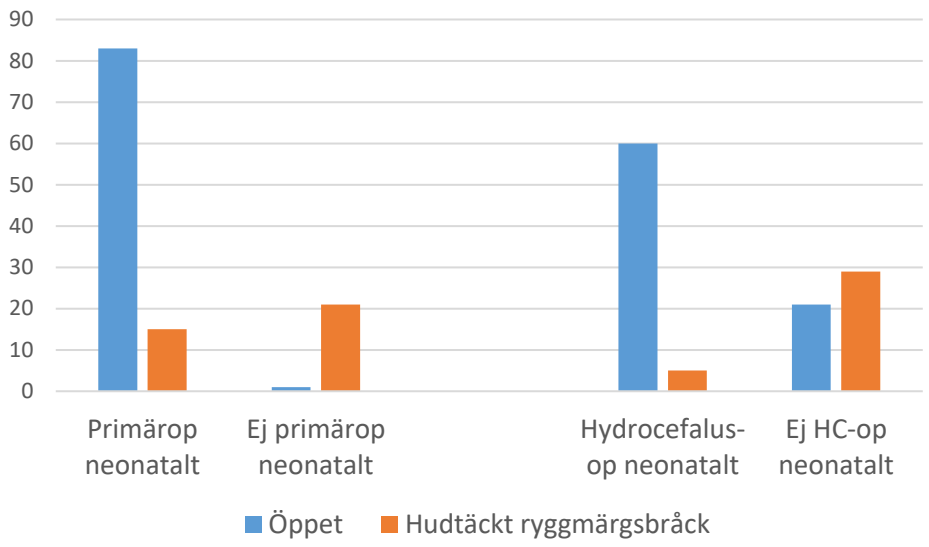
Åtta av tio barn med ryggmärgsbråck opererades i neonatalperioden för sitt ryggmärgsbråck. Som framgår av figuren nästa sida utfördes en primäroperation på alla barn med ej helt hudtäckta, öppna bråck, med undantag av ett barn som inte överlevde första levnadsdygnen. Hudtäckta bråck opererades under neonatalperioden hos ungefär fyra av tio barn.

Hydrocefalus

Hälften av barnen med ryggmärgsbråck hade behandlats med shunt eller ventriculocisterno-stomi (VCS) pga hydrocefalus under neonatalperioden. Också här skiljde sig situationen vid öppna respektive slutna bråck åt. Tre av fyra barn med öppna bråck hade fått shunt/VCS neonatalt. I litteraturen anges ofta att hudtäckta ryggmärgsbråck inte är förknippade med hydrocefalus. Bland barn med hudtäckta ryggmärgsbråck födda i Sverige under de senaste nio åren hade ändå fem av 34 opererats för hydrocefalus före 1 månads ålder. Inga säkra skillnader kunde påvisas mellan regionerna.

Hjärnstamssymtom

12 av de 85 barnen med öppet ryggmärgsbråck och 2 av de 36 med täckta ryggmärgsbråck hade hjärnstamssymtom rapporterade från neonatalperioden. Symtomen var svårigheter med sväljning och andning. Två av barnen med hjärnstamssymtom avled neonatalt, och två senare p.g.a. andningssvårigheter. Inget av barnen skrevs ut till hemmet med andningshjälpmedel, men sex barn, alla med öppna ryggmärgsbråck, hade fortfarande sondmatning vid utskrivningen.

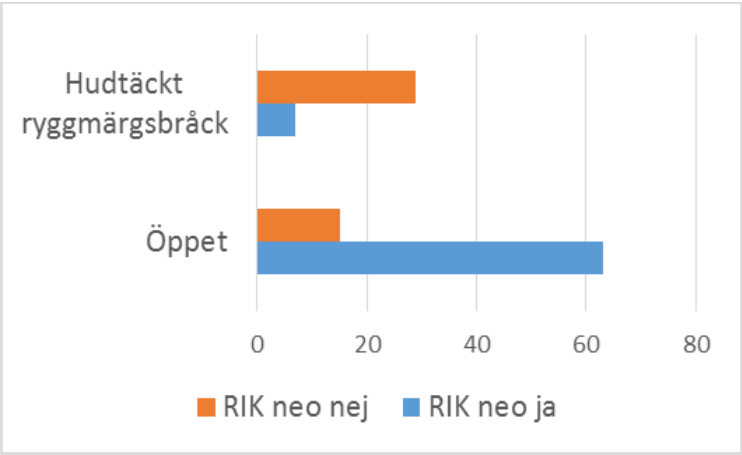


Antal barn med öppna och hudtäckta ryggmärgsbråck som primäropererades och som opererades p.g.a. hydrocefalus (HC) under första 28 levnadsdagarna i Sverige 2007-15 (n=121, uppgift om primärop saknas för ett barn, om HC-op för 6 barn, ej inkluderade i figuren ovan)

Urinvägar

Under de första levnadsmånaderna är det stor risk för njurskada om den neurogena blåsfunktionsnedsättningen orsakar högt tryck i urinvägarna, och särskilt om barnen får urinvägsinfektioner p.g.a. att de inte kan tömma urinblåsan tillfredsställande. Därför finns rekommendationer i de medicinska riktlinjerna för ryggmärgsbråck om att påbörja ren intermittent katetrisering (RIK) neonatalt. Dessa riktlinjer publicerade 2009.

Bland barn födda 2007-2015 var det över hälften (70/121) som påbörjade RIK under neonatalperioden. I siffrorna ingår också två barn med suprapubisk blåskateter. I västra och sydöstra sjukvårdsregionerna följdes rekommendationerna bäst. Som visas i figuren nedan var det framförallt barnen med öppna bråck som påbörjade tidig RIK. Rekommendationen om neonatalt påbörjad RIK gäller även barn med hudtäckta bråck, MMC och lipoMMC, fram tills dess man hunnit utföra en noggrann funktionsutredning av urinvägarna.

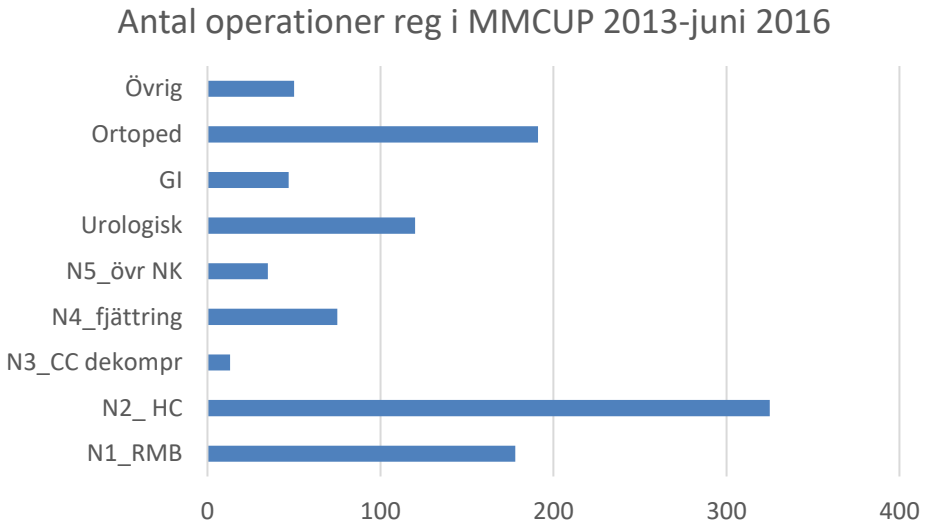


Antal barn födda i Sverige 2007-15 med öppna och hudtäckta ryggmärgsbråck som påbörjat ren intermittent kateterisering (RIK) under neonatalperioden (n=121, uppgift om RIK neonatalt saknas för 7 barn).

/Margareta Dahl, Lena Westbom

Operationer

Flertalet av de operationer som hittills är registrerade är operationer i kohorten födda 2007-2015 där vi eftersträvar fullständig täckning. Vi vet dock att registreringen av operationer i Stockholm inte har utförts de senaste åren.



Antal operationer registrerade i MMCUP 31 dec 2015. Även operationer utförda före 2013 ingår. N1=op av ryggmärgsbråcket, N2=op av hydrocefalus, N3-craniocervikal dekompression pga tränsel i hjärnstammen, NK4=lösning av fjättrad ryggmärg,. Urologiska och gastrointestinala (GI) operationer är barnkirurgiska. I de ortopediska operationerna ingår inte ryggoperationer.

Hydrocefalus-operationer

Som framgår av ovanstående figur är operation och reoperationer p.g.a. hydrocefalus (HC) den vanligaste typen av operationer vid RMB. I avsnittet om neonatalperioden sidorna XX-XX ingår hydrocefalusoperationer utförda före 29 dagars ålder. Här ingår alla operatoner/reoperationer av hydrocefalus som utförts före 2016 och som registrerats i MMCUP.

Av de 121 barnen med RMB födda i Sverige 2007-2015 var 68 av 84 (81%) med öppna RMB och sju av 37 (19%) med hudtäckta RMB opererade för hydrocefalus. Totalt alltså 75 barn, dvs. 62% av alla med RMB hade opererad hydrocefalus. Sammanlagt hade 171 operationer för hydrocefalus i denna barngrupp registrerats.

Andelen hydrocefalus-opererade av alla barnen med RMB var lägst i södra (52%) och högst (67%) i norra sjukvårdsregionen. Antalet barn är dock så lågt att detta kan vara slumpvariation. Detsamma gäller om man tittar på bara barnen med öppna bråck, där samtliga var hydrocefalusopererade i sydöstra (17 barn) och norra (6 barn) regionerna, medan sex av 15 med öppna RMB var opererade för HC i södra regionen. I de övriga tre regionerna hade motsvarande åtta av tio barn med öppna RMB opererad hydrocefalus.

/Lena Westbom

Fysioterapi

Rekommendationer i "Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)"

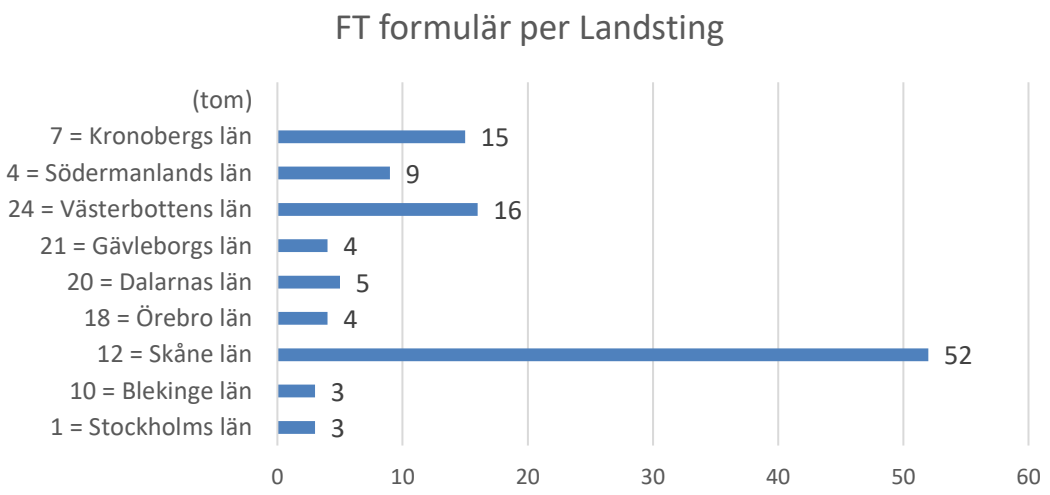
- Alla personer med ryggmärgsbråck (MMC) ska erbjudas regelbunden, standardiserad undersökning och dokumentation av symtom, status och funktion alla nivåer för att avslöja begynnande funktionsförsämring som kan behandlas i tid och förhindra permanent svår komplikation.

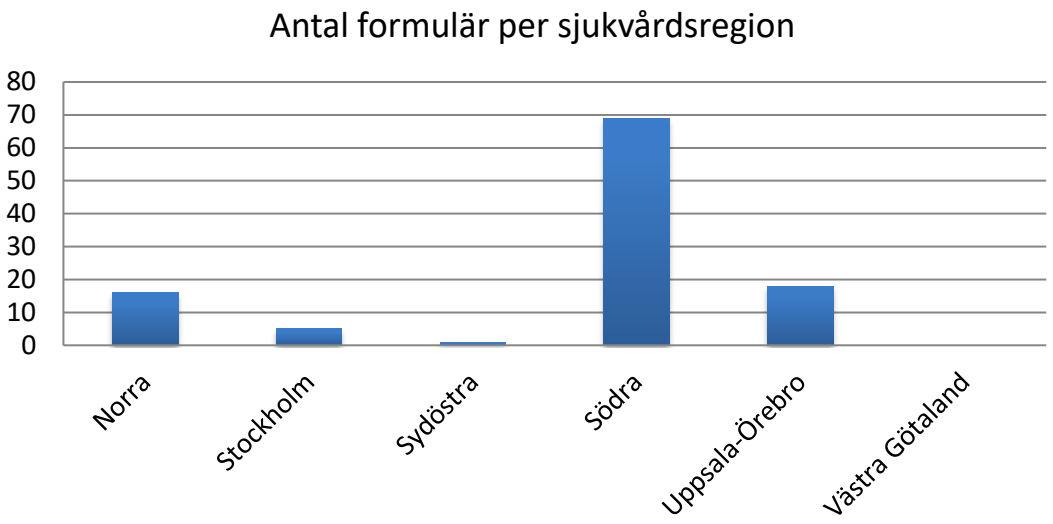
Målsättningen för 2015 var att undersökning och bedömning av fysioterapeut skulle vara införda i journaler och MMCUP för **alla** födda från och med 2012 och **över hälften** födda 2007-2011 med planerade bedömningsintervall. Denna målsättning är tyvärr svår att utvärdera eftersom alla barnmedicinska regionkliniker i landet deltar i MMCUP, däremot inte landets alla habiliteringsverksamheter, där de flesta barn med MMC får sin fysioterapi. Samtliga barn i MMCUP hade dock kontakt med och uppföljning av namngiven samordnande barnhabiliteringsverksamhet, ett av de viktiga processmåtten i MMCUP.

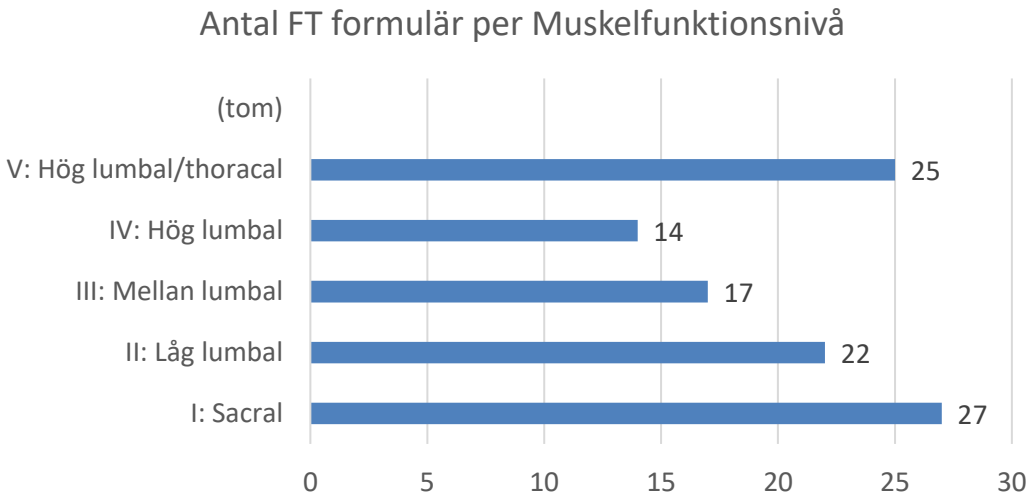
Sedan sjg/FT-formuläret blev tillgängligt i december 2013 har 114 formulär med funktionsstatus för 64 barn/unga lagts in i systemet. Detta är nästan en dubblering sedan föregående årsrapport**. För det stora flertalet personer som tackat ja till att delta i MMCUP finns dock inget FT formulär inmatat och således saknas uppgifter om aktuell funktionsförmåga i registret för ett stort antal personer.**

Hittills har FT formulär matats in för 64 personer, varav 24 personer är födda före och 40 personer efter 2007. I FT databasen finns nu 33 barn/unga med vardera en rapport inmatad, 15 har två inmatade rapporter, 13 har tre och tre personer har 4 FT rapporter inmatade.

Som tidigare har Södra sjukvårdsregionen flest inmatade formulär. FT/sjg formulär saknas fortfarande helt från VG regionen.

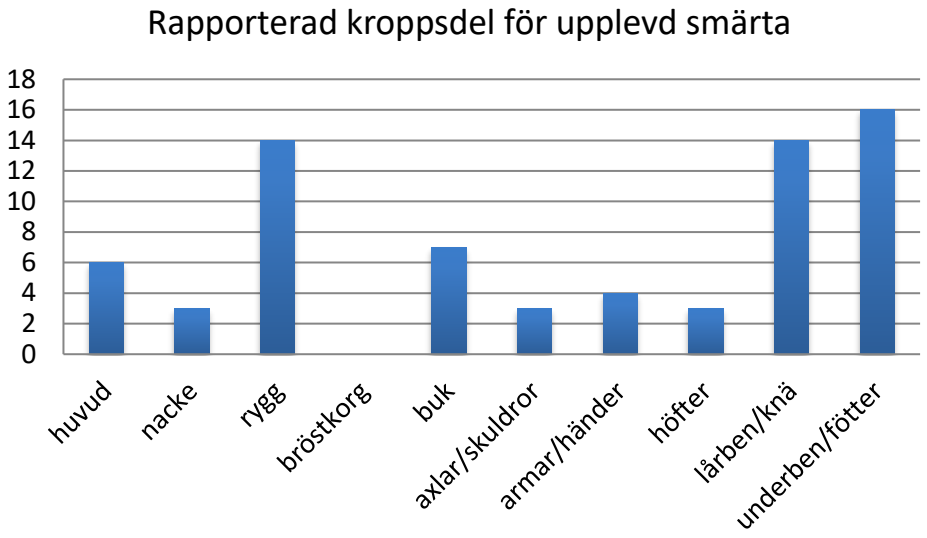






Flest personer med FT formulär har sakral muskelfunktionsnivå, den näst vanligaste funktionsnivån är hög lumbal/thoracal. Troligen är det större andel personer med höga muskelfunktionsnivåer som har kontakt med FT/sjg än personer med lägre nivå och bättre motorisk funktion. Det saknas uppgifter om muskelfunktionsnivå i nio formulär.

Smärta



I FT formuläret rapporteras 55% (35/64 individer) ”aldrig” upplevt smärta eller ”en-två ggr” de senaste 4 veckorna. 20% (13/64 individer) rapporterades ha upplevt smärta ”mycket ofta - varje dag” eller ”nästan varje dag” de senaste 4 veckorna. Det vanligaste lokalisationen av smärta är underben/fötter tätt följt av rygg och lårben/ knä.

22 barn/unga har angivit att smärtan påverkar funktioner i det dagliga livet och i 14 formulär rapporteras personen ta någon form av smärtlindrande medicin eller har annan medicinsk behandling mot smärta.

Trycksår/hudirritation:

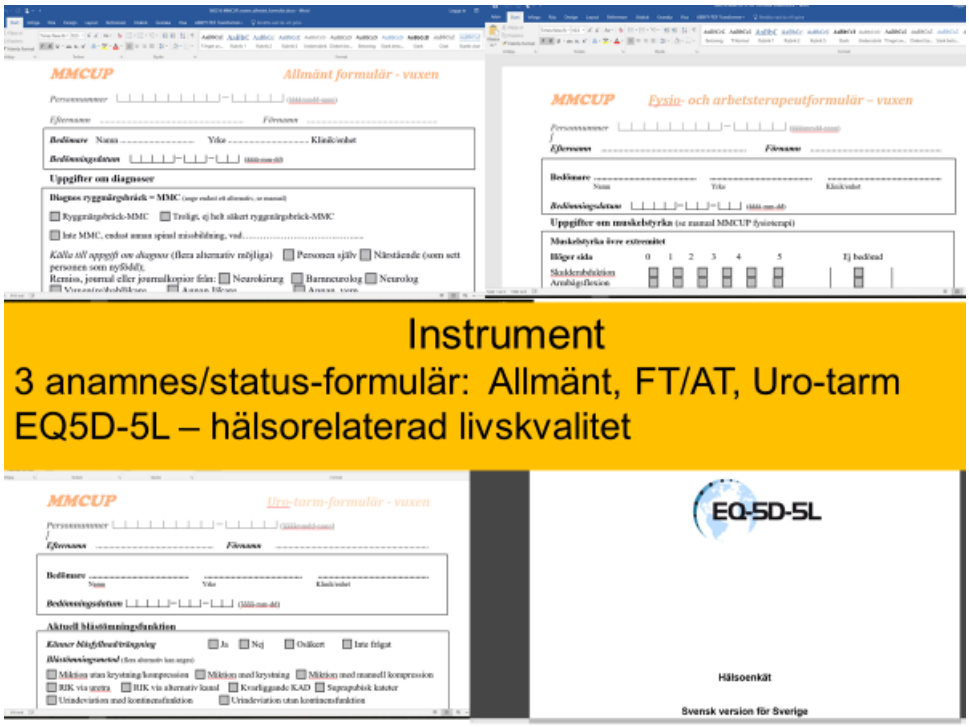
Elva formulär rapporterar om sår som hindrar användning av ortos senaste 4 veckorna, sår orsakade av KAFO och AFO, i 10 formulär rapporteras sår som **inte** är relaterade till ortos-användning senaste 4 veckorna.

/Annika Lundkvist-Josenby

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 i samråd med brukare utformat en basal tvärfacklig genomgång med formulär.

Projekt vuxna med RMB i SSVR 2016
Under tiden februari-augusti 2016 har 51 personer med RMB i södra sjukvårdsregionen (SSVR) deltagit i en studie för att testa dessa formulär och lära mer om vuxna med RMB. Separat rapport publiceras inom kort. Projektet genomfördes inom MMCUPs verksamhet med stöd från respektive habiliteringschef och från CSD-Syd (Centrum för sällsynta diagnoser, Södra sjukvårdsregionen). Etikprövning godkänd.



Instrument använda i projektet vuxna med RMB i SSVR

I Kronoberg och Blekinge genomförde läkare bedömningen tillsammans med andra professioner inom vuxenhabiliteringarna. I Skåne och Halland saknas läkare på vuxenhabiliteringarna. Bedömningarna genomfördes där av fysioterapeut från vuxenhabiliteringen (Skåne) och från barnhabiliteringen (fysioterapeut Halland, uroterapeut Skåne). Flera av deltagarna har i vanliga fall inte haft kontakt med vuxenhabiliteringen.

Patienten: Uppfattas hälsotillståndet som stabilt senaste 3 åren?
Uppfattas motorisk funktion som stabil senaste 3 åren?
Uppfattas uro-tarmsituationen som stabil senaste 3 åren?

Undersökaren: Har MMCUP-genomgången medfört förslag till åtgärder?

	Stabilt status	Sämre status	Bättre status	Osäker	Gammalt formulär	Åtgärd efter unders
Medicinska parametrar	32	13	2	1	1	14
Motorik	30	13	3	1	1	26
Uro-tarm	25	11	3	4	5	17

I samband med varje bedömning av patienten (51 vuxna personer 19-56 år) noterade respektive undersökare vilka åtgärder som rekommenderats efter genomgången. Personen och närstående värderade också nuvarande hälsotillstånd i relation till hur det varit tidigare med en fråga i slutet av varje formulär (se ovan).

Allmänt formulär kompletterades för de 38 Skåne-patienterna av neuropediatriker enligt journaluppgifter i region Skånes gemensamma databas. Det allmänna formuläret från övriga län kompletterades med vissa uppgifter från regionsjukhuset (Skånes universitetssjukhus, SUS), som var okända av hemortens habilitering.

En övergripande bedömning av aktuella medicinska behov gjordes därefter baserad på all tillgänglig information (allmänt formulär, FT-formulär, uro-formulär, EQ5D-5L och journaluppgifter). Hälften av alla deltagare (26/51) bedömdes ha behov av någon icke tidigare planerad medicinsk bedömning, utredning och/eller åtgärd. *Endast var fjärde vuxen med RMB hade tillfredsställande medicinsk uppföljning enligt den övergripande bedömningen av de uppgifter som framkom under inventeringen.* Kontakt med respektive patients vårdcentralsläkare eller annan patientansvarig läkare har tagits i de ärenden där det var särskilt brådskande.

Erfarenheterna från denna inventering och brukararbetsgruppen synpunkter på innehållet i kvalitetsregistret – vad som är viktigt för dem (se nästa sida) - ligger nu till grund för utformning av en ”MMCUP_liten genomgång” av behov, som är tänkt att upprepas regelbundet tillsammans med någon person, oavsett profession, som inom habilitering/sjukvård träffar vuxna födda med RMB. */Lena Westbom*

Brukarsamverkan

”Patienter är inte gäster i vår organisation – vi är gästerna i deras liv” /Don Berwick citerad av Cristin Lind vid ett av brukararbetsgruppens i MMCUP möte.… vilken benämning beskriver individen med RMB bäst: Deltagare? Patient? Partner? Brukare?

Patientföreträdare har funnits med från början i MMCUPs styrgrupp och under 2013 och 2014 deltagit i olika aktiviteter för brukarmedverkan i kvalitetsregister. De deltog hösten 2014 i utbildning av patientföreträdare tillsammans med tre unga vuxna födda med ryggmärgsbråck. Under 2015 utvidgades brukar-arbetsgruppen med fler vuxna födda med RMB. Gruppen har mötts nov 2015, maj och sept 2016.

Gruppen önskar få igång nationella registerstudier för att lära mer om vuxnas med RMB levnadsomständigheter, och patientföreningen Spin_off stödjer en av MMCUP inlämnad forskningsansökan till FK. Ansökan är gemensam för MMCUP och CPUP, ett äldre kvalitetsregister för personer med CP. Gruppen vill också få igång uppföljning enligt MMCUP även inom vuxenverksamheter. Under planeringen för detta har bl.a. nedanstående synpunkter framkommit.

Planen var att brukaren själv skulle kunna rapportera och svara på enskilda frågor via ”Mina vårdkontakter” vilket dock visat sig bli alltför dyrt, varför det är skrinlagt tills vidare. Viktigt att utveckla andra vägar för brukarmedverkan i MMCUP. Från brukare och föräldrahåll framförs önskemål om att även annat än frågor kring livskvalitet och upplevd hälsa ska registreras av dem själva, t ex ”Hur nöjd är jag med vården?”, utifrån av brukare uttryckt i behov av fast kontakt med vården, dvs en person som är ”spindeln i nätet” som alltid kan kontaktas och slussa vidare ev. frågor och behov. Det är omöjligt att ha ett specifikt Spina Bifida-team på varje VC, men att VC ska veta till vem man ska remittera, var man kan nå personer med specialistkompetens kring RMB etc.

Generellt efterlyses kontinuiteten i vården (och MMCUP), gällande läkare men också övriga specifika yrkesgrupper. Önskemålet är att ha ”ett ställe att vända sig till”, vilket inte minst viktigt skapar trygghet (Jämför med centrum för sällsynta sjukdomar!).

Andra frågor är ”När ska jag söka vård? Vad borde jag klara själv?” Vad är egenvård, och var går gränsen till att jag måste ”söka sjukvård?” Begreppet ”Egenvård” önskas bättre definierat. Vad menas? Olika för olika individer, vad gäller t ex blåsa/tarm, kost? Motion? ADL? Önskemål att läkare i MMC-nätverket tar fram någon form av kort att visa upp på VC eller akutbesök kring ”Varningssignaler – vad jag ska tänka på vid t ex feber? Huvudvärk om jag har shunt?” etc.

Samordning
Brukarna framför enhälligt önskemål om bättre samordning och fram för allt bättre kvalitet på den samordning som finns. Kanske nödvändigt ta fram fler mätbara variabler t.ex. ”Vet du vart du ska vända dig, om du om Du mår dåligt eller ett hjälpmedel går sönder?”

”Tillit och tillgänglighet saknas, vilket gör att man inte hör av sig.”
”Jag måste lära mig vart jag ska vända mig om bekymmer – men det finns inte något ställe dit jag kan vända mig. Jag måste veta själv vart jag ska vända mig”

” Sjukgymnastens roll? Jag undviker… Saknar alternativ till sjukgymnastik typ vanlig gym?” Sjukgymnast som terapeut eller konsult?.

Transition
Krävs någon form av ”inskolning” från habiliteringen till vuxenvärlden för att lära sig/kunna ta ansvar för sig själv/eget ansvar? Behoven vid transition från barn till vuxen har stora variationer, fram för allt medicinskt men också i övrigt. Behovet av den medicinska uppföljningen varierar således men är för alla livslång!

”I åldern 18-25 år är man jätteglad att nu äntligen slippa habiliteringen – men bara några år senare inser man behoven…”

Psykiska hälsan
Var kommer den psykiska hälsan in? Man upplever generellt stora brister i ”råd och stöd”.

Attityder och bemötande
Stora kulturella skillnader innebär olika förväntningar både på brukare och sjukvårdspersonal. Brukarna: ”Jag vet bäst om mig själv!” men är inte betrodd eftersom man måste ha intyg på allt.

Genom att hela livet återkommande behöva ansöka hos försäkringskassan med nya intyg av olika slag, skapas en ”livs-stress” som inte gäller enbart för oss med RMB – det gäller alla med livslånga funktionshinder. Intygsprocessen upplevs av alla brukare som påtaglig stressfaktor.

Förslag: När intyg börjar gå ut, bör det komma en automatisk påminnelse om nytt intyg tillsammans med nya blanketter. Dessutom kan tyckas att intervallerna borde förlängas för den grupp som har livslånga obotliga funktionshinder. Längre intervaller och färre intyg betyder mindre stress för brukaren och dessutom friställer läkare att ägna tiden för patientmöten och mindre arbete för personal på försäkringskassan. Kommentar ”Ska det vara så svårt?”.

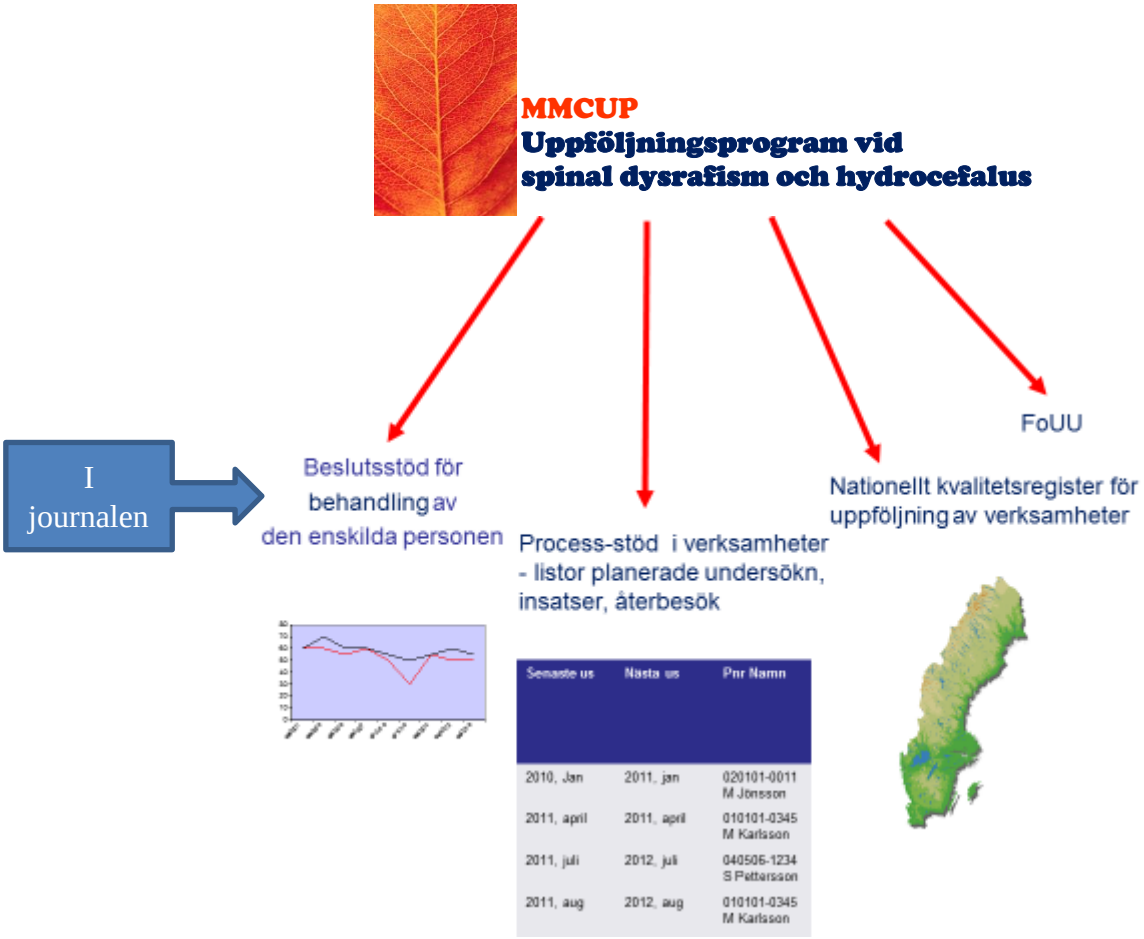
Integritet i vården
Ska undersökningar, åtgärder undvikas av integritetsskäl för att de är så ”jobbiga” för individen även om det betyder att vi kan missa viktig information som gäller hälsan? Som vuxen är det inte ovanligt att man mår dåligt av de ”övergrepp” (undersökningar) man blev utsatt för som barn i sjukvården, men fram för allt upplevs detta fortfarande i kontakter med försäkringskassan, i socialtjänsten och i sjukvården.

Vilka krav får man ställa på hälsa vs integritet? T ex vid uppföljning av RIK-teknik? Kan sjuksköterska kräva att få gå med in på toaletten för att se hur vederbörande kateteriserar?” ”Är man stor nog att kateterisera själv kanske bättre att ge muntlig information och ställa frågor… men räcker det?” Frågan är om ”intrånget” kan försvaras ur hälsorisksynpunkt?

Det handlar mycket om att stärka ”jag-funktionen”, att stärka och utveckla självkänsla, ”jaget” vilket är sämre hos individer med RMB, bara t ex som att slippa bära blöja….

Självständighet betyder inte att du ska klara allting själv men att Du vet VAD som ska/måste göras och också VEM som ska göra det!”./ *Brukararbetsgruppen gm Gunilla Glad Mattsson*

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 (RMB) – Prio 1 – start 2011 på papper; Start internetregistrering nov 2013. 821 personer 0-27 år i Sverige 2013; prevalens 1,44/10 000 barn 0-7 år 2015 och 3,4/10 000 tonåringar/vuxna 16-27 år. I medeltal 13 nyfödda och 2 inflyttade barn med MMC har tillkommit per år sedan 2007.

Annan medfödd eller tidigt förvärvad ryggmärgsskada (före 15 års ålder)
Tillsammans minst 40 nya per år i Sverige (uppskattad incidens)

Medfödd eller tidigt förvärvad hydrocefalus utan MMC
Minst 45 per årskull i Sverige (uppskattad incidens)

Antalet äldre vuxna födda med ryggmärgsbråck är flerfaldigt högre än antalet barn/unga. Troligen finns runt 12000 personer i Sverige med någon av ovanstående diagnoser, inräknat alla åldrar.

	Inmatningsformulär
Ett per patient	**1 Deltagare** RMB HC Spinal 2013
Ett per patient	**2 Basformulär** 2.0 Bedömare 2013 2.1 RMB_N1neo 2013 2.2.HC_N1 2.3 Spinal_N1 - 2013 2.4 Äldre_N1 Beställd okt 2016
Upprepas enligt FT-bedömningsplan	**3 Fysioterapeut-FT** 3.0 Bedömare FT 3.1 FT Barn 2014 3.3 FT-AT Vuxen - Nov-dec 2016
En smf per op-tillfälle och en per specifik op	**4 Operationer** 2014, rev 2015 4.0 Sammanfattn 4.1 - 4.5 NK-op 4.6 Uro-op 4.7 GI-op 4.8 Ort op 4.9 Övrig op
Upprepas enligt basprogram uro → bedömningsplan	**5 Uro-tarm** 2015 5.0 Bedömare 5.1 Uro-tarm-mott 5.2 Uro-tarm-utredning
Upprepas enligt kogn-bedömningsplan	**6 Kognitiv funktion** 2015 6.0 Bedömare 6.1 Psykolog 6.2 Arbetsterapeut
PREM/PROM HRQoL; Aktivitet-delaktighet; Checklista inför mott	**7 Uppföljning** 7.1 Neuro_uppföljn Upprepas enl bed-plan 2016 7.2 Liten genomgång 2016

Rapporter

Bedömningsplaner:
Fysioterapi 2014
Basprogram_uro 2016

Individuell rapport/bedömning:
Basöversikt - beställd maj 2016
Fysioterapi 2014
Uro 2016
Pslg-AT beställd
Neuro 2017

Individuella rapporter m historik och varningsljus:
Fysioterapi 2016
Uro-undersökn 2016
Ort-NK-Neuro -Smf m plan för åtgärder och uppföljning beställs senare

Dynamiska rapporter pågår 2016
Valbara variabler födelseår, diagnos, tidsperiod mm

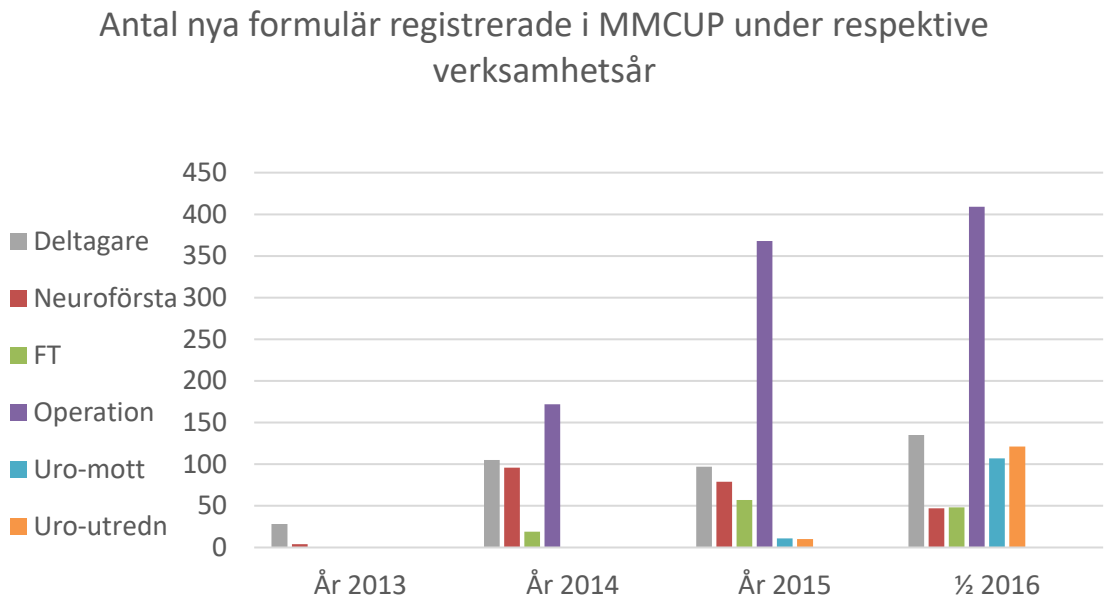
1. *Uppföljningsorsak per län/region*
2. *Uppföljningsorsak per sjukvårdsregion*
1. *Prevalens per län/landsting*
2. *Prevalens per sjukvårdsregion*
3. *Typ av ryggmärgsbråck per län/landsting*
4. *Typ av ryggmärgsbråck per sjukvårdsregion*

Mål 1 utvärderar rekommendationen i de nationella medicinska riktlinjerna: Sjukvården ska organiseras så att personer födda med ryggmärgsbråck har tillgång till **samordnade hälso- och sjukvårdsinsatser** under hela livet.

5. *Samordnande verksamhet per län/region*
6. *Samordnande verksamhet per sjukvårdsregion*

MMCUP – aktuell omfattning

Ryggmärgsbråck är en sällsynt diagnos. I genomsnitt har endast 12-13 barn med RMB fötts årligen under de senaste nio åren i Sverige. Trots att antalet personer med RMB är så litet har de stora behov av medicinska, kirurgiska och andra multiprofessionella insatser som behöver samordnas. Uppföljningsprogrammet kommer därför att tillsammans med registret att växa sig stort inom några få år. Idag finns totalt drygt 2800 ifyllda formulär, och flertalet handlar då endast om de cirka 140 barnen födda efter 2006. För vuxna med RMB kommer internetbaserad uppföljning att kunna starta vintern 2016/2017, men många finns redan med i registrets deltagarformulär och har deltagit i pilotprojekt för att på papper prova bedömningar och registreringar i kommande internetformulär.



Kvalitetsindikatorer

Resultatmått- MMC:

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. shuntdysfunktion vid för kort shuntkateter
   C. Akutbesök/sjukhusvård/nyförvärvad funktionsnedsättning/dödsfall p.g.a. felsväljning-kvävning eller annan hjärnstamsrelaterad dysfunktion och p.g.a. shuntdysfunktion.
   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 t.ex. tarminkontinens; andel som kan delta i arbetslivet, idrott mm
7. Upplevd vardagsfunktion, trygghet och nöjdhet; hälsorelaterad livskvalitet
8. Nöjdhet med vården

9. Kostnader för undvikbara komplikationer (se punkt 2 - t.ex. plastikkirurgi, amputationer, dialys, njurtransplantation)

Processmått - MMC:

1. Andel barn, tonåringar och vuxna, som följs av namngiven "samordnande verksamhet"
2. Andel som får neonatalt omhändertagande av specialiserat MMC-team.
3. Andel personer som har tillgång till uro- eller tarmterapeut för uppföljning av blås- och tarmfunktion
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 operationen av ryggmärgsbråcket; shuntoperationer; dekompression av hjärnstam; vissa urologiska och ortopediska op.

Mål

Alla som följs av MMCUP

- Personer födda med ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck 2007 och senare

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

- 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_äldre

Övrigt

- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad per år