

## **Till er som fått reda på att fostret har ryggmärgsbråck**

*Här följer skriftlig information om ryggmärgsbråck. Det är svårt att i en allmänt hållen information ge svar på frågor som rör just er situation och ert foster. Naturligtvis får ni gärna ta kontakt om ni har fler frågor efter att ha läst detta.*

Ryggmärgsbråck uppstår tidigt under graviditeten, redan under vecka 4–5. Ryggmärgsbråcket är en missbildning av ryggraden, en neuralrörsdefekt, som också involverar hjärnan och ryggmärgen.

Ett ryggmärgsbråck innebär att nerverna som är kroppens signalsystem är skadade. Nerverna kan inte skicka vidare impulserna som kommer från hjärnan. Vilka nerver som påverkas beror på var bråcket sitter. Därför är alla ryggmärgsbråck unika. Det kan innebära total frånvaro av symtom, eller förlamningar och nedsatt känsel i främst fötterna och benen. De allra flesta med ryggmärgsbråck har påverkan på blåsans och tarmens funktion. Ett annat namn på ryggmärgsbråck som innehåller nervvävnad är myelomeningocele (MMC).

Symtomen bestäms i huvudsak av om bråcket innehåller synlig nervvävnad (öppet ryggmärgsbråck) eller om förändringen är hudtäckt, samt var på ryggraden bråcket finns. Med dagens ultraljudsteknik hittas ibland även andra förändringar i ryggraden, såsom otillräckligt slutet kotbåge, utan påverkan på själva ryggmärgen, vilka inte behöver innebära att man får några symtom.

Nedan beskrivs framför allt följderna vid ryggmärgsbråck (MMC) som idag är det som vanligen diagnostiseras under graviditeten (prenatalt). Vi beskriver hur det oftast är, men i vissa fall kan ryggmärgsbråck vara förenat med ytterligare medicinska komplikationer, beroende på hur hjärna, ryggmärg och skelett ser ut.

När tecken på ryggmärgsbråck upptäcks under fosterlivet erbjuds den gravida kvinnan utredning och uppföljning på regionsjukhus. En barnneurolog kommer att ge information tillsammans med fostermedicinskt utbildad förlossningsläkare. Vid fortsatt graviditet kommer regelbundna ultraljundsundersökningar av fostret att ske fram till förlossningen, som planeras i fullgången tid, oftast med kejsarsnitt på regionsjukhus, där barnet sedan får vård.

Efter förlossningen täcks öppna ryggmärgsbråck med fuktiga kompresser och steril duk, och barnet, som brukar må bra, får ligga hos sina föräldrar. Barnet vårdas sedan på barnklinik, antingen neonatalavdelning eller barnavdelning. Öppna ryggmärgsbråck opereras av neurokirurg under första eller andra levnadsdygnet, så att man åstadkommer hudtäckning.

Redan i nyföddhetsperioden får barnet och föräldrarna träffa ett team med flera specialister, till exempel barnneurolog, neurokirurg, barnortoped, fysioterapeut, uroterapeut och barnurolog. Detta team utreder vilka behandlingar som behövs och fortsätter sedan kontakten tillsammans barnkliniken och barn- och ungdomshabiliteringen på hemorten. Vårdtiden efter att barnets fötts varierar, men det kan vara bra att räkna med ungefär fyra veckor.

De flesta barnen har hydrocefalus (ökad mängd av vätska i hjärnans hålrum). Då undersöks de med ultraljud och ofta magnetkameraundersökning, och neurokirurgen opererar in en tunn shuntslang som leder överflödigt vätska från hjärnans hålrum (ventriklar), under huden, till bukhålan. När barnet växer upp kommer ventil och slang knappast att märkas under huden. Ibland kan shuntens funktion försämrats av olika skäl och ny operation av shuntens kan behövas, ibland flera gånger under hela livet.

Om bråcket sitter långt ner på ryggen, kan barnet både ha god känsel och rörlighet i benen, men om det sitter högre upp, har barnet oftast nedsatt känsel, muskelsvaghet och felställningar i höfter, knän och fötter redan vid födelsen. Barnortoped tillsammans med fysioterapeut undersöker och rekommenderar olika insatser för att ge barnen de bästa förutsättningarna att kunna förflytta sig självständigt. Flera lär sig att gå, och många behöver skenor (ortoser) och hjälpmedel. Många väljer med åren att använda rullstol.

Nästan alla med ryggmärgsbråck har påverkan på urinblåsans funktion, även de som har god motorisk funktion och kan gå självständigt. Det innebär att det kan vara svårt att tömma blåsan eller att det ständigt läcker. För att skydda njurarna får föräldrarna därför oftast lära sig att tömma barnets urinblåsa med en kateter (en tunn slang) - ren intermitterande kateterisering (RIK). Från skolåldern lär sig de flesta barn RIK själva. De flesta behöver så småningom tömma tarmen med hjälp av tarmsköljning, något som de också kan lära sig att göra själva. Genom dessa regelbundna tömningar minskar man också risken för läckage.

Barn- och ryggortopedisk uppföljning görs under uppväxten. Flera operationer kan behövas, av till exempel neurokirurg, barnortoped, barnurolog.

Personer med ryggmärgsbråck har ofta svårt med att ta initiativ, fokusera, organisera och planera (exekutiva funktioner), vilket kan påverka både vardagen och inläringen. Barnen kan behöva hjälp i förskola och skola, både av assistent och specialpedagog. En del har intellektuell funktionsnedsättning. Autism förekommer. De flesta går ändå i vanliga skolor och vanliga klasser.

Habiliteringen erbjuder insatser till barn, ungdomar och vuxna som har långvariga funktionsnedsättningar och deras familjer. Där finns team med flera olika yrkeskategorier. Insatserna anpassas utifrån personens behov och förutsättningar.

Sammanfattningsvis kan man säga att personer med ryggmärgsbråck har mycket varierande grad av symtom och utvecklingen i det enskilda fallet är mycket svår att förutsäga. Personer med ryggmärgsbråck har stora behov av specialiserad sjukvård, av habilitering samt stöd i vardagen, men många lever ett självständigt liv.

I Sverige finns ett nationellt uppföljningsprogram, MMCUP, kopplat till ett kvalitetsregister, dit samtliga personer med ryggmärgsbråck (myelomeningocele, MMC) inbjuds att vara med.

Intresseorganisationerna RBU och Spin-Off kan ge mer information. Länkar till deras hemsidor finns från MMCUPs hemsida <http://mmcup.se/> där det också finns information om det nationella uppföljningsprogrammet. Ryggmärgsbråck ingår i vissa av de "Centrum för sällsynta diagnoser", som är under uppbyggnad i anslutning till regionsjukhusen i Sverige.

2 oktober 2017

För MMC-nätverket i Sverige

Ingrid Olsson, överläkare, barnneurolog, Sahlgrenska universitetssjukhuset