

Om ryggmärgsbråck till hälso- och sjukvårdspersonal

Lena Westbom, docent, barnneurolog, Skånes Universitetssjukhus, registerhållare MMCUP

Ryggmärgsbråck, MMC (myelomeningocele) uppstår tidigt under fosterutvecklingen. Vid födelsen ses en hudtäckt eller ej hudtäckt bula eller defekt över ryggraden. Hudtäckta bulor förekommer också vid andra typer av fosterskador i ryggen, liksom märken, gropar eller behåring över ryggraden, men dessa tillstånd har annan prognos än ryggmärgsbråck. Neurogen blås- och tarmfunktionsnedsättning, liksom risk för fjättrad ryggmärgssyndrom förekommer dock också vid flera av de andra fosterskadorna i ryggen.

Vid ryggmärgsbråck ses olika grad av svaghet/förlamning och känselnedsättning i nedre delen av kroppen. Symtomens omfattning beror på vilka delar av ryggmärgen och dess nervrötter som är påverkade. Förutom fel anlagd ryggmärg finns vid ryggmärgsbråck oftast medfödda skador i hjärna och hjärnstam, som shuntberoende hydrocefalus, Chiari II- eller Arnold-Chiari-missbildning. Dessa kan, liksom fjättrad ryggmärg eller vätskeansamling centralt i ryggmärgen (hydrosyringomyeli), orsaka försämrad funktion eller smärta när som helst under hela livet. Försämring kan ofta stoppas upp och ibland förbättras med revision av hydrocefalus-shuntten eller andra neurokirurgiska ingrepp.

I princip alla med ryggmärgsbråck har någon grad av neurogen nedsättning av tarm- och urinblåsefunktioner. Särskilda tömningsrutiner krävs för att må bra och undvika skador i njurar, urinvägar och tarm. Oftast krävs ren intermitterande kateterisering (RIK) och regelbundna lavemang/tarmsköljningar. Vid RIK föreligger nästan alltid asymtomatisk bakteriuri, som inte ska behandlas, förutsatt att det inte är en stenbildande bakteriestam. Febril urinvägsinfektion med risk för sepsis är en vanlig komplikation och ska däremot alltid antibiotikabehandlas. Avföringsinkontinens utgör ofta hinder för aktiviteter och samvaro. Insatser som kan förbättra situationen finns vanligen och behöver erbjudas.

Allra störst konsekvenser för deltagande i livets aktiviteter medför den kognitiva funktionsprofilen med exekutiv dysfunktion, som innebär svårigheter att t.ex. initiera och genomföra olika aktiviteter. Nästan alla med ryggmärgsbråck behöver en ”personlig startmotor” – någon som påminner och följer upp.

Allvarliga komplikationer som kan uppkomma i vuxen ålder är t.ex. febril urinvägsinfektion, infekterade sår och shunt-dysfunktion. Shunt-dysfunktion är den farligaste och kan ge symtom i form av huvudvärk, illamående, kräkningar, medvetandesänkning, dimsyn eller annan synnedsättning, men inga av dem är obligata symtom. Diskreta tecken på shuntsvikt kan vara långsamt försämrad sensorisk eller motorisk funktion, förändrad blåsfunktion, ryggsmärtor eller kognitiv svikt med ökande minnessvårigheter. Situationen missuppfattas ibland som depression. I många fall (men inte alltid) ses vid bilddiagnostik ökande ventrikelvidd jämfört med tidigare referensundersökning då patienten mått bra. Staspapill kan saknas vid för högt intrakraniellt tryck och shunt-dysfunktion kan föreligga utan att ventrikelvidden ökat enligt CT/MRT. Oavsett ögonbottenfynd och vad bilddiagnostiken visar ska därför **neurokirurg kontaktas vid symtom på shunt-dysfunktion**, helst neurokirurg med erfarenhet av ryggmärgsbråck.

Vid shunt-dysfunktion behöver de allra flesta operativ shuntrevision, eller omställning av shuntens öppningstryck. I undantagsfall kan det istället vara svår förstoppning som trycker ihop

distala delen av shuntkatetern, eller infektion med en abscess runt bukkatetern som behöver åtgärdas.

Chiari-missbildning kan ge hjärnstamssymtom som t.ex. svårigheter med sväljning, tal, andning, heshet, andningsuppehåll (särskilt sömn-apné), huvudvärk, nacksmärta, nackspärr, tilltagande sensoriska eller motoriska svårigheter från framförallt armar och händer. Vid dessa besvär ska neurokirurg kontaktas. Den vanligaste orsaken till ökande Chiari/hjärnstamssymtom hos vuxna är shunt-dysfunktion, i sällsynta fall behövs dekompressionsoperation.

Hos nästan alla födda med ryggmärgsbråck sitter ryggmärgen fast i bråckområdet, dvs fjättrad ryggmärg är ett väntat fynd vid MRT av spinalkanalerna. Om fjättringen ger symtom talar man om "fjättrad ryggmärg-syndrom" som ofta uppstår under längdtillväxten, men också kan uppkomma hos vuxna, särskilt efter trauma. Fjättrad ryggmärg-syndrom kan orsaka skoliosprogress, smärta i rygg eller ben, sensoriska eller motoriska förändringar, spasticitet, förändrad tarm- och blåsfunktion och kan kräva neurokirurgiskt ingrepp.

Latexallergi med risk för anafylaktisk chock finns hos personer med ryggmärgsbråck födda före 2000-talet, innan man fick upp ögonen för latexsensibiliseringen i mitten av 1990-talet. Alla med ryggmärgsbråck ska vårdas **latexfritt** och varnas för latexinnehållande material, särskilt i kontakt mot slemhinnor, t.ex. latexinnehållande ballonger och kondomer.

Ryggmärgsbråck är inte ett progressivt tillstånd i sig, och **all försämring av funktion i vuxen ålder ska utredas!** Det är inte ovanligt med besvär som om de inte upptäcks och åtgärdas i tid kan orsaka dödsfall, permanent hjärnskada, blindhet, amputation eller njursvikt.

- Viktigt att tänka på vid akutbesök, se nedanstående tabell.
- Checklista för uppföljning hos läkare, se kapitel 2.

Referenser

Mukherjee S, Pasulka J. Care for Adults with Spina Bifida: Current State and Future Directions. Top Spinal Cord Inj Rehabil 2017;23(2):155–167

Lindquist B, Jacobsson H, Peny-Dahlstrand M, Strinnholm M. Kognition vid ryggmärgsbråck – en kunskapsöversikt. EBH Rapport Juni 2015. Länk juni 2018:

http://habiliteringisverige.se/arkiv/ebh_report/kognition-vid-ryggmargsbrack-en-kunskapsoversikt-2015

Kelly KJ, Sussman G. Latex Allergy: Where Are We Now and How Did We Get There? J Allergy Clin Immunol Pract 2017;5:1212-6.

Kapitel 1 Om ryggmärgsbråck till sjukvårdspersonal, kom-ihåg vid akutbesök ur Riktlinjer för uppföljning av vuxna med ryggmärgsbråck 2018-07-01 sid 2 (3)

Komihåg-lista för läkare *vid akutbesök*:

Vanligt vid ryggmärgsbråck	Observanda
Ökat intrakraniellt tryck (ICP) (tex huvudvärk, kräkningar, medvetandesänkning, synnedsättning mm)	<ul style="list-style-type: none"> • Akut kontakt/remiss till neurokirurg frikostigt, då detta är svårvärderat! • Avsaknad av staspapill eller normalt fynd på datortomografi utesluter inte högt ICP. • Kan komma plötsligt eller smygande med långsamt ökande eller fluktuerande påverkan på t.ex. kognitiv funktion eller syn.
Hjärnstamssymtom (tex apnéer, andnings- och sväljsvårigheter, mm)	<ul style="list-style-type: none"> • Hjärnstam/cervikalmärg trängda i kraniocervikala övergången p.g.a. shuntsvikt. • Sömnapné´ differentialdiagnos till shuntsvikt, och kan förekomma samtidigt • Snabb kontakt/remiss neurokirurg
Urinvägsinfektion/er	<ul style="list-style-type: none"> • Asymtomatisk bakteriuri vid RIK ska inte behandlas. • Symtom på urinvägsinfektion vid nedsatt känsel kan vara tex ökat läckage, sjukdomskänsla, feber. • Vid upprepade urinvägsinfektioner, se kapitel 12
Buksmärta/Flanksmärta/ Illa-befinnande	<ul style="list-style-type: none"> • Svår förstoppning mycket vanligt. • Pyelonefrit och sten i urinvägarna vanligt. • Ileus och volvulus förekommer, bukabcess vid shuntinfektion
Trycksår	<ul style="list-style-type: none"> • Risk för sepsis. • Mycket svårt att läka vid ryggmärgsbråck. Kräver redan från början specialiserad sårvård med kontinuitet.
Fraktur/Trombos	<ul style="list-style-type: none"> • Tromboser och embolier relativt vanliga. • Osteoporos vanligt. • Lågenergifraktur i t.ex. femur kan misstolkas som trombos eller infektion pga känselbortfallet.
Allergisk reaktion, anafylaxi	<ul style="list-style-type: none"> • Latexallergi