Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus

MMCUP

Årsrapport 2017- juni 2018

September 2018

Innehåll

Sida

Förord	3
Övergripande målsättning	4
Kortfakta om MMCUP från början till nu	5
Ryggmärgsbråck och annan spinal dysrafism	6
Kvalitetsindikatorer	8
Samordnad vård	9
Rätt diagnos	10
Aktuell överlevnad	12
Hur många i Sverige har ryggmärgsbråck?	13
Tabell deltagare per län/landsting/region och åldersgrupp	14
Täckningsgrad	15
Rapporteringsgrad	16
Barn med ryggmärgsbråck födda 2007-2017	20
Vuxna med ryggmärgsbråck	24
Hälsorelaterad livskvalitet vuxna med RMB	25
Brukare i MMCUP	26
Förbättringsarbete och enkät	27
Forskning	30
Publikationer	31
Mål närmaste året	32
Bilagor	
Definition ryggmärgsbråck	33
Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck	34

Förord

Kvalitetsregistret MMCUP utvärderar ett uppföljningsprogram för personer födda med ryggmärgsbråck, förkortat RMB. ”MMCUP” står för ”Uppföljningsprogram för MMC”., då ett annat namn för ryggmärgsbråck är myelomeningocele (MMC). Många andra typer av medfödda ryggmärgsskador ingår liksom ryggmärgsbråck i begreppet ”spinal dysrafism”.

Registret och uppföljningsprogrammet är utformat av ett nationellt nätverk personer i olika yrkesgrupper med lång erfarenhet och kunskap kring RMB/MMC. Nätverket innehåller också representanter från berörda patientföreningar och tillsammans arbetar vi för att förbättra och kvalitetssäkra vården vid ryggmärgbråck. Tvärprofessionella evidensbaserade riktlinjer för uppföljning och behandling vid RMB/MMC har utformats, se länksamling på hemsidan http://mmcup.se

Kvalitetsregistret utformas för att underlätta så att patienter med RMB får vård enligt senaste rekommendationer oavsett var man bor i landet, och för att ge underlag till förbättringsarbete. För den enskilda deltagaren/patienten ger den strukturerade uppföljningen beslutsunderlag med möjligheter att följa den egna hälsan och funktionen över tid.

Det finns stort behov av att samla kunskap om RMB/MMC, då evidens saknas för många olika behandlingar. I nätverket finns mångårig erfarenhet och flera fortsätter arbeta efter pensionsåldern.. 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. Själva kan de endast få begränsad erfarenhet p.g.a. att incidensen MMC har minskat kraftigt under senaste decennierna. Det finns nu ett stort antal ”nya överlevare” med MMC som är vuxna, en för vuxenverksamheterna relativt okänd 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 kliniska riktlinjerna för RMB publicerades 2009, och har därefter kompletterats och uppdaterats efterhand. Kliniska , se länkar http://mmcup.se. MMCUP fick startbidrag från SKL under 2011, och är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Vi har nu en nästan helt komplett tioårskohort barn födda 2007-201/ med RMB, där behandlingsinsatser och resultat, hälsa och funktion för alla dessa barn följs i kvalitetsregistret. De verksamheter som kan och vill inkluderar efterhand allt fler äldre årskullar barn, tonåringar och vuxna med ryggmärgsbråck.

Överlevnad vid MMC är starkt beroende på sjukvårdsorganisation och kvalitet. Tack vara MMCUP *kan vi nu i denna rapport för första gången sedan 1980-talet rapportera aktuell överlevnad vid MMC i Sverige* (sid 12).

Det är ett stort antal personer i det nationella nätverket som tagit fram undersökningsformulären baserade på riktlinjerna, som följer personerna med MMC och som 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 september 2018/ Lena Westbom, registerhållare

Övergripande MÅL

- 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

Målet med MMCUP är att personer födda med ryggmärgsbråck i alla åldrar ska få bra vård var man än bor i landet. Kvalitetsregistret kopplat till en strukturerad, livslång uppföljning av liten grupp personer med högt sjukvårdsutnyttjande p.g.a. hög förekomst av allvarliga komplikationer inom flera olika kroppsfunktioner, komplikationer som medför 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.

Kortfakta om MMCUP från början till nu

MMC-nätverk med start 2004: nationellt tvärprofessionellt, specialitetsövergripande nätverk för ryggmärgsbråck som prioriterade följande områden för sitt arbete:
1. Transition – inventera behov av insatser i vuxen ålder för tonåringar med ryggmärgsbråck
2. Evidensbaserade kliniska riktlinjer
3. Uppföljningsprogram/kvalitetsregister

Tonårsinventeringar 15-18-åringar med MMC bosatta i Sverige 2004, 2008, 2012 och 2016

Evidensbaserade kliniska riktlinjer från olika specialiteter och professioner för barn och vuxna med MMC, publicerade med start 2009 respektive 2018, kompletteras och uppdateras efterhand

Uppföljningsprogram MMCUP baseras på rekommendationer i de kliniska riktlinjerna. *Registret MMCUP* ska göra det enklare att följa riktlinjerna och ska användas för bedömning av olika insatsers effekt och av vårdkvalitet.

Mål med MMCUP
- att förhindra uppkomst av skador och funktionsförluster
- att identifiera effektiva behandlingsmetoder
- att säkra vård av hög standard över hela landet

Ryggmärgsbråck, RMB (inkluderar MMC, lipo-MMC och myeloschisis) är prioriterad diagnos i MMCUP. Även andra medfödda ryggmärgsskador följs (annan spinal dysrafism).

Finansiering SKL och staten med startbidrag 2011, nationella kvalitetsregistersatsningen 2012-2016, fortsatt stöd 2017-18. MMCUP är certifierat som nivå 3-register fr.o.m. 2013

Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (*CPUA*) är Region Skåne, där MMCUP är anslutet till registercentrum syd (*RCSYD*) och ligger på dataplattformen 3C.

Anslutningsgrad Regionsjukhus 7/7 (100%). Habilitering och övrig länssjukvård i 18/21 län (86%). *Användare* 287 personer arbetar med MMCUP, varav hälften börjat efter 1 jan 2017; Totalt är det 222 personer från länshabilitering, 7 från länssjukhus, 13 från regionhabilitering och 45 från regionsjukhus (barnmedicin 25, neurokirurgi 8, barnkirurgi/-urologi 6, barnortopedi 5, urologi 1)

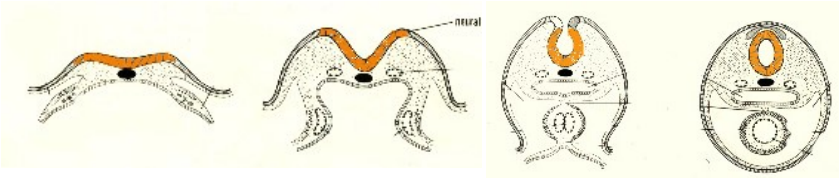
Täckningsgrad 98 % av barn födda med RMB 2007-2017 och 99% av ungdomar och unga vuxna med RMB födda 1998-2001 bosatta i Sverige under 2017 följs i MMCUP.

Rapporteringsgrad exempel: antal barn med MMC födda i Sverige 2007-2016 vars ryggmärgsbråck primäropererats* var högre enligt MMCUP (137 barn) än enligt Socialstyrelsens patientadministrativa register (PAR, 103 barn). För sju av de 21 länen överensstämde antalet primäropererade barn helt mellan MMCUP och PAR.
*Operationskod ABE10 Exstirpation och plastik av myelo- eller meningocele.

Storlek Årsskiftet 2017/2018 deltog 514 personer i MMCUP (247 barn, 267 vuxna). Det fanns 5130 rapporterade formulär, varav hälften gällde 1404 operationer (2449 formulär). I övrigt bl.a. 521 bedömningar av uroterapeuter och 443 av fysioterapeuter.

Ryggmärgsbråck och annan spinal dysrafism

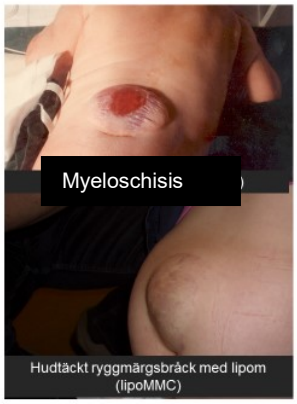
Begreppet spinal dysrafism täcker flera olika fosterskador i ryggraden, till följd av bristande slutning av en eller flera ryggkotor och/eller en missbildning av ryggmärgen.



Embryo i genomskärning (ryggsidan uppåt, buk nedåt). Slutning av neuralröret, som ska bli centrala nervsystemet, sker under tredje till fjärde graviditetsveckan.

Skadan kan variera från enbart slutningsdefekt i kota (spina bifida occulta), som inte ger några besvär alls, liksom slutningsdefekt i kota med bråckbildning av endast hjärnhinnor (meningocele). När de icke slutna kotorna är kombinerade med bråckbildning som innefattar både hjärnhinnor och ryggmärg (myelomeningocele, MMC) finns nervpåverkan av olika grad. När hudtäckning saknas talar man om öppet ryggmärgsbråck (spina bifida aperta). Begreppet *spina bifida* används i engelsk-språklig litteratur ofta med betydelse myelomeningocele, men kan också innefatta andra typer av fosterskador i ryggmärgen.

I termen ”ryggmärgsbråck”, som vi förkortar till RMB, räknar vi in MMC (se ovan), myeloschisis (ej slutet neuralrör, dvs ryggmärgen är fortfarande platt och saknar hudtäckning) och lipo-MMC (bråck som förutom ryggmärg, nerver och hinnor också innehåller fettvävnad). Lipo-MMC är oftast en helt hudtäckt bula. 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 öppna ryggmärgsbråck (MMC), samt ett hudtäckt som också innehåller fett (lipo-MMC)

MMC är den vanligaste typen av spinal dysrafism och kallas även spina bifida cystica (SBC). De flesta födda med MMC har också shuntberoende hydrocefalus (HC, ”vattenskalle”).

Överlevnad
Dödligheten var hög vid RMB/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. Mortaliteten i vuxen ålder är ökad vid MMC jämfört med övriga befolkningen.

Flertalet personer med MMC har många, omfattande och långdragna medicinska problem. Vanligast är komplikationer från urinvägarna, trycksår och shuntkrångel ledande till högt tryck i skallen, farligt för hjärnan. 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. Blodförgiftning (sepsis) p.g.a. infekterade trycksår eller urinvägsinfektioner är exempel på förebyggbar dödsorsak vid RMB. Ökad förekomst av hjärt-kärlsjukdomar och tidigt åldrande har rapporterats.

Kunskap om aktuell förväntad livslängd vid MMC saknas, men är enligt studier i andra länder starkt beroende av sjukvårdens organisation och innehåll.

Ref. Kaufman BA, Terbrock A, Winters N, Ito J, Klosterman A, Park TS. Disbanding a multidisciplinary clinic: effects on the health care of myelomeningocele patients. Pediatr Neurosurg. 1994;21(1):36-44

Oakeshott P, Hunt GM, Poulton A, Reid F. Expectation of life and unexpected deaths in open spina bifida: a 40-year complete non-selective, longitudinal cohort study. *Dev Med Child Neurol* 2010; **52**:749–53.

Kancherla V, Druschel CM, Oakley GP. Population-based study to determine mortality in spina bifida: New York State Congenital Malformations Registry, 1983 to 2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2014; **100**:563–75.

Rekommendation 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.

Samordningsansvarig verksamhet
– definition i MMCUP

verksamhet som ska assistera personen med att samordna habiliteringsinsatser, lokala och regionala sjukvårdsinsatser relaterat till diagnosen ryggmärgsbråck

Kvalitetsindikatorer

Resultatmått- RMB

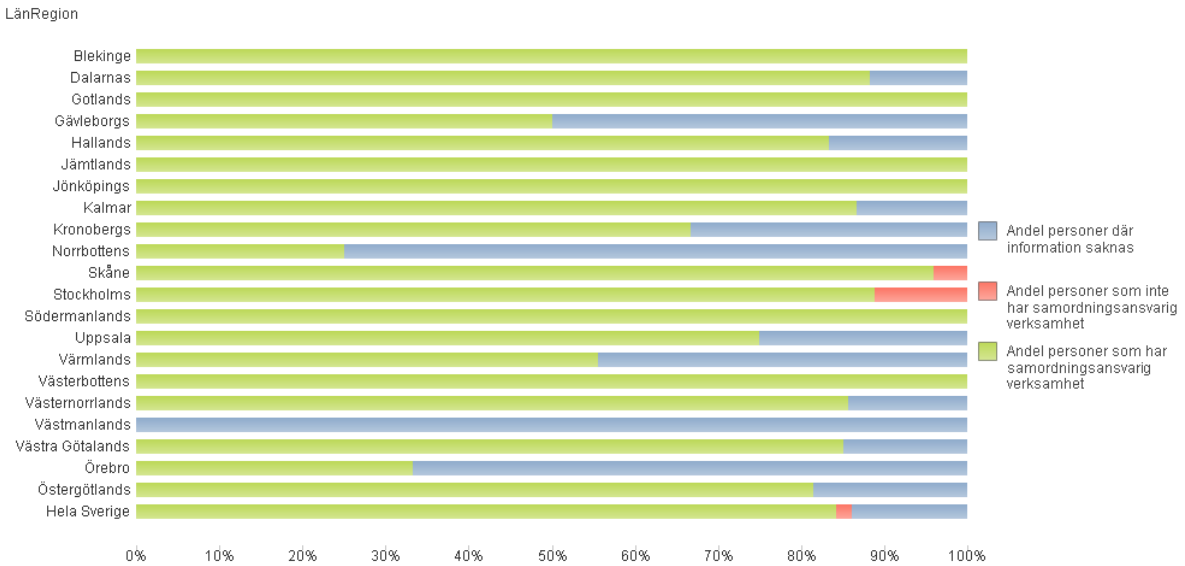
1. Överlevnad – dödsfall – förebyggbara dödsorsaker
2. Låg eller ingen förekomst av specifika helt eller delvis "undvikbara" komplikationer:
   A. Akutbesök/ sjukhusvård/dödsfall p.g.a. latexallergisk reaktion
   B. Akutoperation p.g.a. shuntdysfunktion vid för kort shuntkateter
   C. Akutbesök/sjukhusvård/nyförvärvad 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 - RMB:

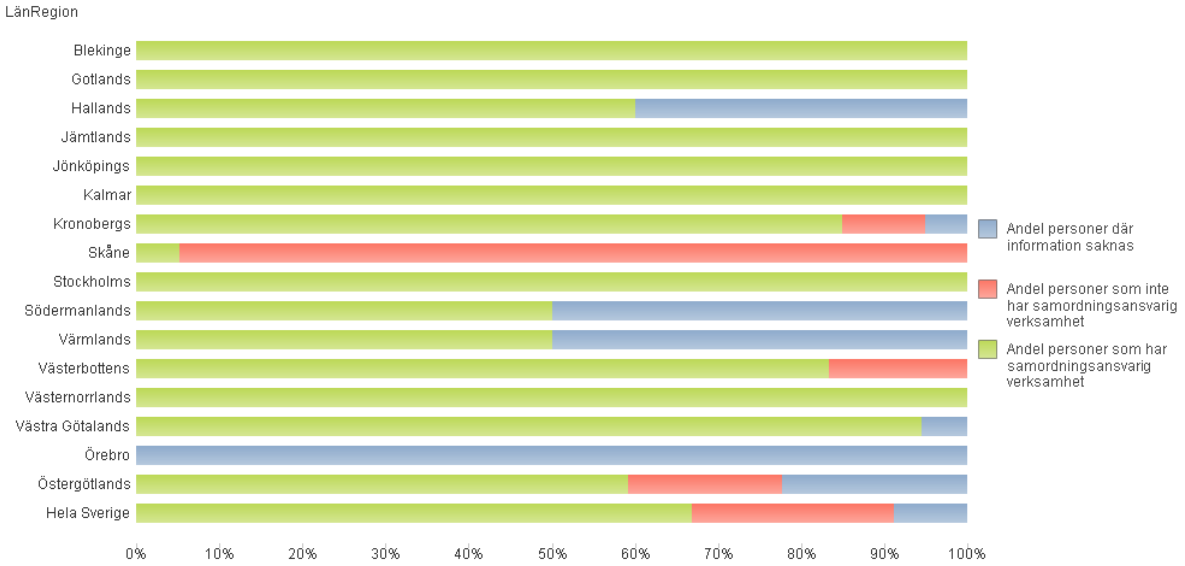
1. Andel barn, tonåringar och vuxna, som följs av namngiven "samordnande verksamhet"
2. Andel som får neonatalt omhändertagande av specialiserat MMC-team.
3. Andel personer som har tillgång till uro- eller tarmterapeut för uppföljning av blås- och tarmfunktion
3. Andel personer som undersökts enligt 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.

Samordningsansvarig verksamhet

- utvärderar rekommendation om samordnad vård vid RMB. I rapporterna som nås via länken ”utdatarapporter” på MMCUPs hemsida kan man ta fram aktuella uppgifter om ”Andel personer med ryggmärgsbråck som har eller saknar samordningsansvarig verksamhet” per län/landsting/region/sjukvårdsregion. Olika åldersgrupper och tidpunkter kan väljas. Man kan även välja diagnoserna ”Annan ryggmärgsavvikelse” eller ”Hydrocefalus utan ryggmärgsavvikelse”, men vårdprogram och rekommendationer för dessa diagnoser finns ännu inte och de ingår inte i Mål 1.



Exempel på utdatarapporter Mål 1, hämtad 2018-07-01: **Ovan andel barn födda 2000-2017** och **nedan andel vuxna, födda 1998 eller tidigare med ryggmärgsbråck i MMCUP som har, respektive inte har samordningsansvarig verksamhet**. (Totalt antal rapporterade per län framgår i applikationen i en tabell under grafen. Här fanns det totalt 266 barn med och 6 utan samordnande verksamhet (info om 44 saknades) och 121 vuxna med och 44 utan samordnande verksamhet, för 16 saknades uppgift; 36 av de 44 som saknade samordnande instans bor i Skåne, där vuxenhabiliteringen inte har något medicinskt uppdrag, och därför inte sjuksköterska eller läkare i teamen. Rapportunderlaget uppdateras från MMCUPs deltagarformulär en gång per månad. (Antal personer med RMB som fanns i MMCUP 1 jan 2018 i resp landsting framgår ur tabell sidan 14)



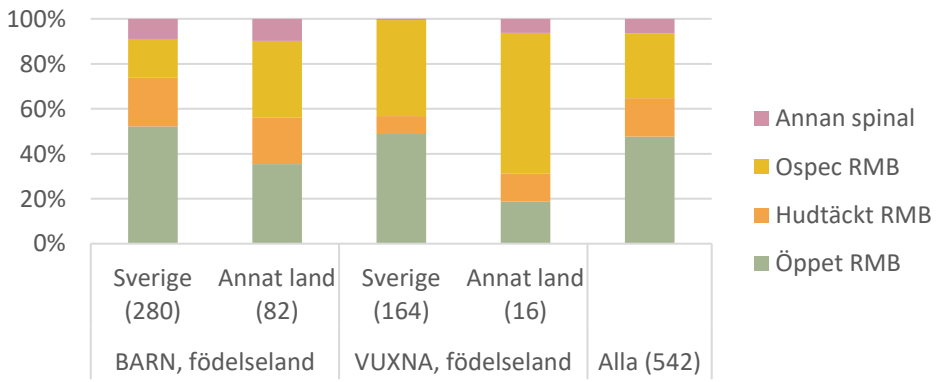
Rätt diagnos

Vid öppna, ej hudtäckta ryggmärgsmissbildningar är det vanligen lätt att ställa diagnos i samband med första operationen, då bråcket ska täckas med hud. Vid förändringar som är helt hudtäckta vid födelsen kan det vara svårt att skilja mellan de olika typerna av spinal dysrafism. Magnetkameraundersökning (MRT) och uppgifter om neurologisk funktion, inklusive påverkan på urinblåsa och tarm, under första levnadsmåna-derna före operation kan behövas för diagnostiken.

Även då man i kliniken är klar över vilken typ av fosterskada som föreligger, kan det vara svårt att välja rätt kod i ICD-10, se bilaga sidan 33. Många med Q05-diagnos (Spina bifida) i journalerna har inte ryggmärgsbråck. Det fanns 2014 drygt dubbelt så många barn födda 2007-2013 med ICD-10 koden Q05 Spina bifida i patientadministrativa registret vid Socialstyrelsen som barn med RMB i MMCUP, trots att vi bedömer att vi har kännedom om alla som fötts med ryggmärgsbråck i Sverige sedan 2007. Även i Socialstyrelsens sammanställning av fosterskador finns det dubbelt så många nyfödda med rapporterade med ryggmärgsbråck som i MMCUP. Överdiagnostik av RMB (Q05 Spina bifida) har också visats i en publicerad studie från Danmark (Bodin et al 2017)

Öppna ryggmärgsbråck medför vanligen en komplex sjukdomsbild med hög komplikationsrisk, mortalitet och en specifik kognitiv profil (Kognition vid RMB, länk från MMCUPs hemsida,). Hudtäckta ryggmärgsbråck och särskilt andra typer av spinal dysrafism än ryggmärgsbråck är erfarenhetsmässigt associerade med bättre motoriska funktionsnivåer, lägre risk för komplikationer och troligen mindre kognitiva funktionsproblem. Populationsbaserade vetenskapliga studier av funktionsutvecklingen vid andra typer av spinal dysrafism än öppna ryggmärgsbråck/MMC saknas.

Det är viktigt för individen att få rätt diagnos och uppföljning anpassad till just sitt eget hälsotillstånd, även om utvecklingen vid annan spinal dysrafism än öppna ryggmärgsbråck till stor del är okänd. I MMCUP vill vi **”kvalitetssäkra diagnosen”**, d.v.s. fastställa typ av spinal dysrafism i samråd med regionklinikernas MMC-ansvariga neuropediatriker, neurokirurger och neuroradiologer.

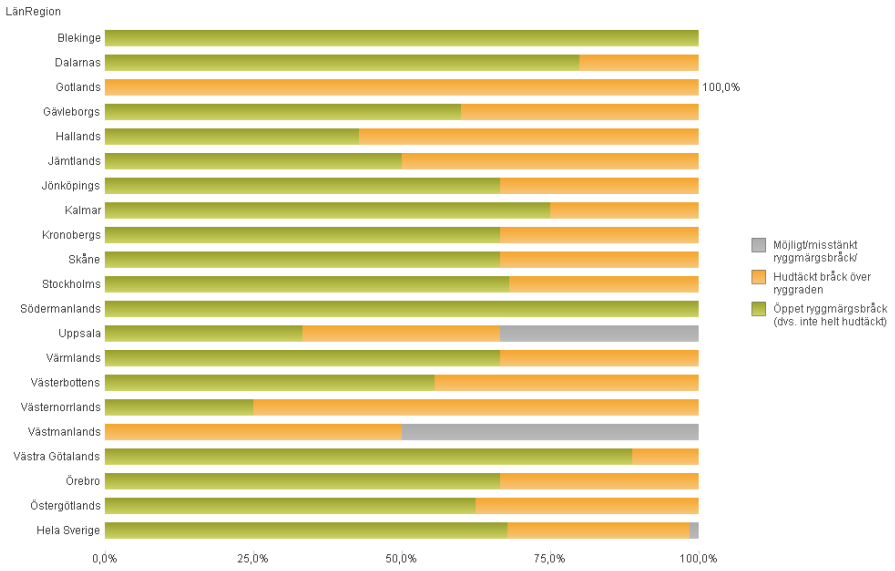


Andel med känd typ av spinal dysrafism bland samtliga personer i MMCUP som bodde i Sverige 2017. RMB=ryggmärgsbråck Antal personer i respektive grupp anges inom parentes. Barn födda 2000-2017; Vuxna födda 1940- 1999.

Fördelning mellan olika typer av ryggmärgsavvikelser hos barn och vuxna i MMCUP ses i figuren föregående sida. För utrikes födda och vuxna saknas ofta uppgifter som behövs för att bedöma typ av spinal avvikelse. Bland vuxna är det en förvånande stor andel som aldrig har undersökts med MRT, ofta inte ens slätröntgen av ryggen, vilket tillsammans med bristande kännedom om hur förändringen över ryggraden sett ut från början gör diagnostiken osäker. I gruppen ospecificerade RMB/misstänkt/möjligt RMB kan det finnas personer med annan typ av spinal dysrafism än ryggmärgsbråck. RMB är dock den troligaste diagnosen vid hudtäckta förändringar, där det finns samtidig shuntbehandlad hydrocefalus och den gruppen igår i kategorin ”hudtäckta RMB” eller ”hudtäckta bråck” i figurerna på denna och föregående sida.

Trettiofem personer med ”annan spinal skada” har tidigt förvärvad ryggmärgsskada (4 barn, infektion, tumörer, trauma), fjättrad ryggmärg utan RMB (4 barn), diastematomyeli (6 barn och en vuxen), syndromatisk spinal dysrafism/caudal regression (8 barn), intraspinalt lipom resp syringomyeli (2 barn), ospecificerad spinal avvikelse (10 barn, en vuxen). Flertalet med ”annan spinal avvikelse” har anmälts till MMCUP p.g.a. förmodad RMB, men några har också anmälts för att använda MMCUP i den kliniska uppföljningen, som kan omfatta alla typer av medfödda eller tidigt förvärvade (före 15 års ålder) spinala avvikelser.

Ännu är antalet deltagare egentligen för få för jämföra graden av aktiv diagnostik i de olika regionerna/landstingen. När det gäller diagnos RMB bland barn födda 2007 och senare, där vi har nästan full täckning såg grafen ut som följer den 1 juli 2018 (från dynamiska utrapporter som kan nås från mmcups hemsida):



Barn med RMB födda 2007-17, andel barn med hudtäckt respektive öppet ryggmärgsbråck, samt barn där diagnosen och typ av RMB är osäker. För antal barn i resp landsting/region se tabell sidan 14.

Aktuell överlevnad

Överlevnaden vid ryggmärgsbråck är starkt beroende av sjukvårdens organisation och kvalitet. Ingen undersökning av överlevnad för personer med ryggmärgsbråck har såvitt känt utförts efter 1980-talet i Sverige.

Personer födda med RMB (MMC/lipoMMC) som deltagit i de fyra tonårsinventeringarna 2004-2016 och som finns med i MMCUP (403 personer med RMB, 71% av alla födda 1986-2001), liksom den prospektivt följda kohorten barn födda med RMB 2007-2017 (n=205) har med hjälp av kvalitetsregisterservice vid socialstyrelsen matchats med dödsorsaksregistret, som då var uppdaterat fram till och med 2016.

I tonårskohorterna vet vi inte hur många som avlidit före 15-18 års ålder, då inventeringarna genomfördes. Elva av de 403 personerna hade avlidit efter inventeringarna, sammanlagd observationstid blev drygt 3100 personår, vilket motsvarar ett tioårigt dödstal på 3,5% (95% konfidensintervall 1,5-5,5%). Siffrorna för den yngre kohorten är preliminära, eftersom vi då beräkningarna genomföres hade visst bortfall beträffande födelseland och ålder vid inflyttning till Sverige. Fem barn avled första levnadsåret och fyra avled efter ett års ålder. Genomsnittligt dödstal under första levnadsåret var preliminärt 3,1% (95% konfidensintervall 0,5-5,7%). För de barn som levde vid ett års ålder beräknades genomsnittligt dödstal under de följande tio åren vara 7,2% (95% konfidensintervall 0,1-14,3%).

Det handlar alltså om betydligt bättre överlevnad än vad som redovisats internationellt och i äldre svenska studier. Beräkningen av överlevnad/dödstal kunde göras eftersom vi kände till i stort sett samtliga personer i de redovisade åldersgrupperna. I dödsorsaksregistret fanns ytterligare fyra avlidna personer med RMB i andra åldrar, som ingått i MMCUP.

Angivna dödsorsaker var ofta flera, upp till 18 angivna dödsorsaker per patient, men sammanfattningsvis bedömdes den viktigaste för varje patient vara: svår neonatal asfyxi (1), shuntproblem (4), lunginflammation (4), pyelit/urosepsis (3), andningssvikt p.g.a. övervikt respektive ryggdeformitet (2), tarmvred (2), kvävning p.g.a. felsväljning (2), urinblåsecancer (1), misshandel (1), okänd orsak (4).

Ett mål i MMCUP är att genom förutseende uppföljning och tidiga åtgärder kunna förbygga ”onödiga” dödsfall. Flera av de angivna dödsorsakerna är potentiellt förebyggbara. Validering av dödsorsak och händelseanalys behövs dock för att se om ett dödsfall verkligen är ”onödigt” och för att identifiera viktiga förbättringsområden för vården.

Överlevnad i Sverige vid ryggmärgsbråck

under åren 2004-2017

0-12 månader ålder 97 % (95% KI 94-99,5%)

1-11 års ålder 93% (95% KI 86-99,9%)

18-28 års ålder 97 % (95% KI 95-98,5%)

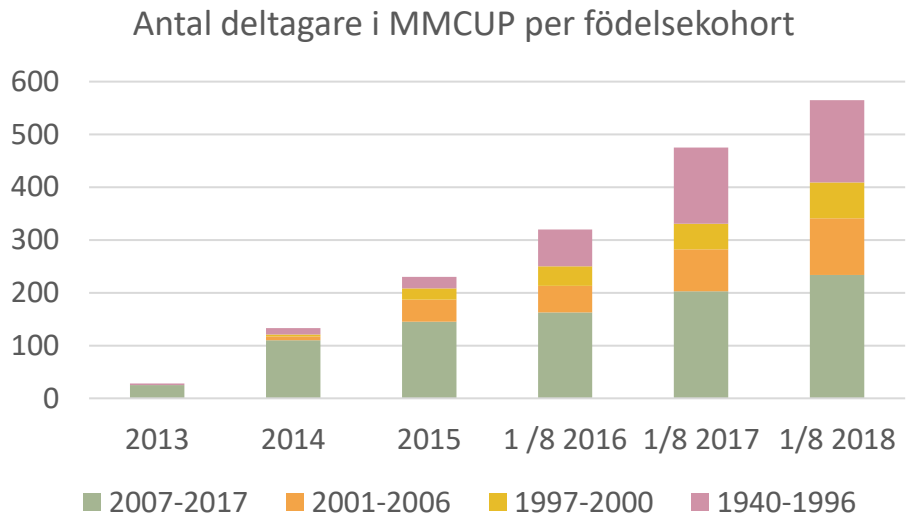
Hur många i Sverige har ryggmärgsbråck?

Barn födda med ryggmärgsbråck från och med 2007 är prioriterad grupp i MMCUP. Denna kohort är nu 0-10 år gamla och har följts prospektivt från födelsen, eller för utrikes födda från ankomsten till Sverige. Diagnosgruppen är lätt att finna, eftersom i princip alla kräver insatser från neurokirurgi och barnurologi och därmed får kontakt med universitetssjukhusens MMC-verksamhet, MMCUPs koordinatorer och neuropediatriker. Målet är att familjerna med samtliga barn födda med RMB från och med 2007 och framåt ska välja låta barnen delta i MMCUP-uppföljningen och registret.

Även äldre barn och ungdomar inkluderas efterhand. För barn i åldrarna 11-15 år (födda 2002-06) är antal med ryggmärgsbråck bosatta i landet okänt, då de inte ingått i någon inventering och inte rapporteras från alla regioner. Nästan alla som finns kvar i kohorten födda 1998-2001 deltar i MMCUP enligt jämförelse med tonårsinventeringarna; 35 personer har utvandrat eller avlidit.

I södra och sydöstra sjukvårdsregionerna följs nu nästan alla barn 0-18 år födda med ryggmärgsbråck i MMCUP. I dessa två regioner har projekt för vuxna genomförts, och deltagarna har anmält sig till MMCUP. Regelbunden uppföljning har dock ännu inte påbörjats i vuxenhabiliteringarna i alla län som ingått i projekten. Vuxenhabiliteringarna i VG-regionen och Jämtland använder däremot MMCUP i den ordinarie uppföljningen och habiliteringar i fler län planerar starta.

Augusti 2018 fanns 565 personer i MMCUPs databas, en ökning med 90 personer sedan samma tid förra året.



Antal personer i olika födelseårs-kohorter som följts i MMCUP per verksamhetsår till och med juli 2018. Inkluderar 35 personer med andra typer av spinala skador än ryggmärgsbråck.

Deltagare med ryggmärgsbråck i MMCUP 2017

Landsting/region	0-9 år	10-18 år	19-30 år	31-77 år	Totalt 2017	Totalt 2016	Totalt 2015
Blekinge	0	9	2	1	**12**	12	7
Dalarna	4	13	0	0	**17**	13	6
Gotland	1	2	0	1	**4**	3	1
Gävleborg	1	5	0	0	**6**	6	6
Halland	9	4	5	0	**18**	16	9
Jämtland	0	4	5	5	**14**	10	10
Jönköping	6	10	2	0	**18**	18	15
Kalmar	7	10	3	0	**20**	20	17
Kronoberg	2	5	9	11	**27**	22	15
Norrbotten	0	4	0	0	**4**	1	1
Skåne	13	39	21	17	**90**	85	74
Stockholm	12	25	2	0	**39**	28	14
Sörmland	7	15	2	0	**24**	22	20
Uppsala	1	3	0	0	**4**	4	5
Värmland	2	5	2	2	**11**	6	4
Västerbotten	7	5	6	0	**18**	18	10
Västernorrland	1	7	2	0	**10**	9	6
Västmanland	2	4	0	0	**6**	6	2
Västra Götaland	17	33	21	32	**103**	97	39
Örebro	4	5	1	0	**10**	8	6
Östergötland	9	18	13	13	**53**	41	31
SVERIGE	**105**	**225**	**96**	**82**	**508**	445	298

I tabellen ovan ingår alla personer med ryggmärgsbråck i MMCUP som levde i Sverige 2017. För jämförelse finns motsvarande totala antal under föregående två år.

Täckningsgrad

Av barn födda med RMB 2007-2017 bosatta i landet 2017 deltog 196 i MMCUP. Koordinatorer och ansvariga neuropediatriker i samtliga sjukvårdsregioner har i aug 2018 gått igenom rapporterade barn i MMCUP och kontrollerat att alla fått erbjudande om att delta. Endast tre familjer har avböjt. Det finns ytterligare sju barn i landet med RMB i denna åldersgrupp som inte deltar i MMCUP. De är nyligen inflyttade (2017-2018) och har inte fått information om MMCUP än. I norra sjukvårdsregionen saknas koordinator för alla delar av regionen. Enligt patientadministrativa registret (PAR) vid SCB och Socialstyrelsen juli 2018 var inga barn födda bland bosatta i Norrbotten eller Jämtland 2007-2016 primäropererade p.g.a. ryggmärgsbråck (Opkod ABE10). Om inget för MMC-nätverket okänt inflyttat barn med RMB i denna kohort finns i norra regionen så är täckningsgraden för barn födda 2007-2017 med RMB/MMC 196/199, d.v.s. **98 % procent av alla barn med RMB 0-10 år deltog i MMCUP 2017.**

Under 2016 gjordes den fjärde inventeringen av ungdomar 15–18 år, dvs en inventering av alla med MMC och lipoMMC födda 1998–2001 och bosatta i Sverige 1 juli 2016. Totalt fanns 88 ungdomar. Av dem som ingick i tonårsinventeringen 2016 deltog nästan alla som bodde kvar i landet 2017 i MMCUP (86/87), motsvarande **täckningsgrad 99 % i födelsekohort 1998-2001**. I de årskullar som ingått i tonårsinventeringarna 2004-2012 är ännu bara få inbjudna att delta och täckningsgraden är låg, men har ökat från 16 till 19% mellan 2016 och 2017. Ingen vet hur stor andel av födda med MMC på 60-70-80-talen som har överlevt och bor kvar i landet. Det borde gissningsvis finnas åtminstone runt 50 personer med 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.

/Lena Westbom

Täckningsgrad personer med ryggmärgsbråck i MMCUP 31/12 2017

Barn 0-10 år (f 2007-2017) 98 %
Tonåringar 16-19 år (f 1998-2001) 99 %
Vuxna 19-30 år (f 1997-1986) 19%
Vuxna > 30 år ??

Anslutningsgrad 1/8 2018 – deltagande enheter

Län/landsting/regioner – 21/21
Regionsjukhus-sjukvårdsregioner - 6/6
Habiliteringsverksamheter från 18/21 län

Rapporteringsgrad - barn med RMB födda 2007-2017

Andel deltagande i MMCUP: Under år 2017 deltog 196/199 (98,5 %) i denna kohort.

De 196 barnen med RMB i denna kohort hade tillsammans 1725 bedömningar rapporterade i MMCUP, varav 762 var om operationstillfällen, 232 var motorikbedömningar mm från fysioterapeuter, 255 var från uroterapeuter/uromottagning och av de nyaste rapportformulären i MMCUP, de för arbetsterapeuter och psykologer, fanns 12 respektive tre utredningar för barn i denna kohort. Rapportering i respektive formulär visas nedan.

2.1 Neuroförsta RMB: Vanligen fyller MMC-ansvarig barnneurolog i det neonatala neuro-förstaformuläret då barnet skrivs ut från neonatalavdelningen på respektive regionsjukhus. Formuläret fanns ifyllt för 96% av alla barnen med RMB i kohorten (188/196 barn). För de 148 Sverigefödda barnen saknades detta formulär endast för ett från vardera NSVR och UÖSVR motsvarande *99% täckning.* Figur nästa sida.

3.1.Fysioterapeut (FT): Målet för FT bedömningar var att 50 % av barnen med RMB födda 2007-2011 skulle ha minst en FT-bedömning , och för de yngsta barnen födda 2012-17 sattes målet på 100% ”i de landsting där respektive habiliteringschef beslutat om deltagande i MMCUP”.

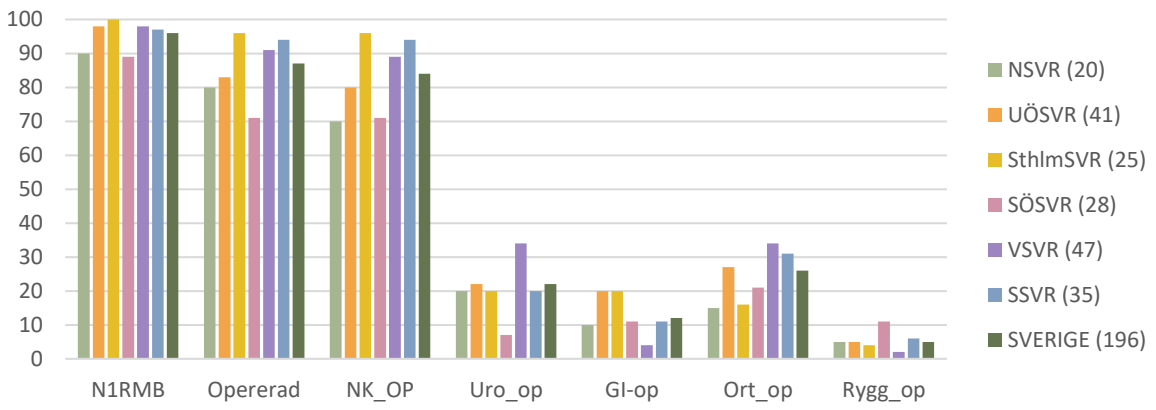
För födda 2007-2011 hade följande landsting klarat målet 2016: Blekinge, Skåne, Västmanland, Dalarna, Gävleborg, Västernorrland, Västerbotten, Jönköping och Kronoberg, och 2017 även Örebro. För de yngsta barnen uppnådde Västmanland, Gävleborg och Kronoberg målet 2016. I årets rapport har även Dalarna och Västerbotten nått upp till denna målsättning.

Sammantaget hade 1 juli 2018 hade 76/195 barn (39 %) födda 2007 eller senare minst en FT-bedömning, d.v.s. lite ökad andel av de något flera barnen jämfört med förra årets rapport (62/178 barn, 35%).

4.0 Operationer Fullständig täckningsgrad eftersträvas för neurokirurgiska, urologiska/barnkirurgiska och barnortopediska operationer; 166 av de 196 barnen (87 %) hade minst en registrerad sådan operation i MMCUP. Ännu har endast enstaka operatörer/opererande kliniker själva registrerat i MMCUP. Koordinatorer och barnneurologer i respektive sjukvårdsregion (SVR) har kontrollerat och fyllt på så att alla operationer, som de genom respektive journalsystem har uppgifter om, har inkluderats. Figur nästa sida.

Eftersom en del barn vårdas och opereras på andra än närmaste regionsjukhus, fr.a. gäller det NSVR, är täckningsgraden för alla operationer svår att kontrollera. I de flesta fall rapporterar dock ansvarig neuropediatriker/koordinator från det regionsjukhus där barnet vårdats även om barnet är bosatt utanför egna sjukvårdsregionen.

Täckningsgraden vad gäller andel registrerade operationer i MMCUP måste också jämföras med operationer i patientadministrativa registret (PAR) vid Socialstyrelsen, eftersom inte alla barn med RMB opereras. I socialstyrelsens öppna statistikdatabas om operationer i sluten vård stämmer offentligt tillgängliga data påtagligt väl med i MMCUP rapporterade antal primäroperationer av själva ryggmärgsbråcket (KVÅ-kod ABE10) vad beträffar antal barn i respektive län som opererats respektive år.



Figur: Andel (%) barn födda med RMB 2007-2017 nu bosatta i respektive sjukvårdsregion (totalt antal barn per SVR inom parentes), som har formuläret N1RMB ifyllt och andel som har minst en registrerad operation (OP_BAS), samt som har genomgått minst en operation inom respektive specialitet minst en gång. (NK=neurokirurgisk; uro=urologisk; GI=gastrointestinal; ort=barnortopedisk; rygg=ryggortopedisk operation).

De två *uro-tarmformulären* introducerades november 2016 och målet för 2017 var att alla bedömningar och utredningar enligt kliniska riktlinjer i ”Basprogram uro” ska utföras och införas i MMCUP för barn med RMB födda 2014 och senare. Organisationen vad gäller uroterapi för barn med RMB ser olika ut, ofta är det uroterapeut i respektive landsting är som ansvarar, medan på andra håll ansvarar uroterapeut vid barnkirurgisk klinik eller regionhabilitering. Det beroende på organisation vem som ska fylla i de olika delarna av formuläret 5.2, barnkirurg, lokal eller regional neuropediatriker och uroterapuet/sjuksköterska.

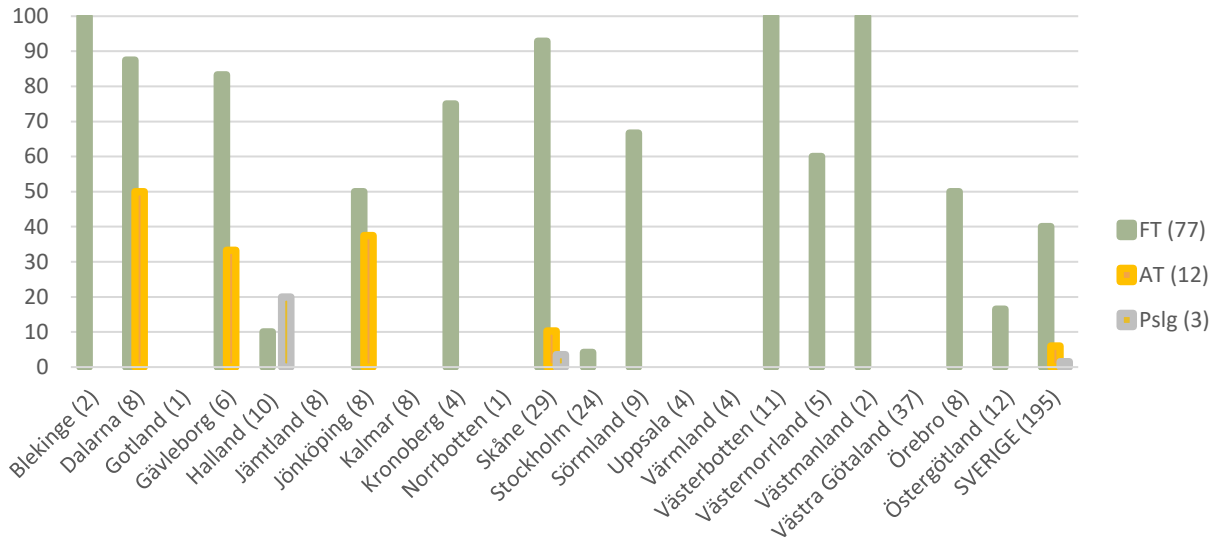
5.1 Uromottagning Sex av 15 län som hade barn med RMB i åldrarna 0-4 år nådde målet (Gotland, Kalmar, Jönköping, Västerbotten, Örebro och Skåne med tillsammans 17 barn). Räknat på hela landet var hälften av barnen i denna kohort (26/54) bedömd enligt riktlinjerna av uroterapeut.

5.2 Uroutredning En tredjedel (30%) av barn med ryggmärgsbråck födda 2014-17 hade minst ett ifyllt uroutredningsformulär, störst andel i SÖ och S sjukvårdsregionerna, inga i UÖ och Sthlms SVR.

Dessa två formulär har funnits knappt ett år och ännu är målet 100% uppföljning enligt uro-basprogram för barn med RMB födda från och med 2014 långt ifrån uppnått.

Formulären *6.1 Psykolog* och *6.2 Arbetsterapeut* introducerades också november 2016. Rekommendationer om bedömningsåldrar och innehåll i utredningarna finns i EBH-rapporten om kognition vid RMB 2015. Länk till habchefsföreningens rapport finns från MMCUPs hemsida. Mål i MMCUP är inte satta ännu. Uppföljningen för dessa professioner har dock startat i enstaka län, se figur nästa sida.

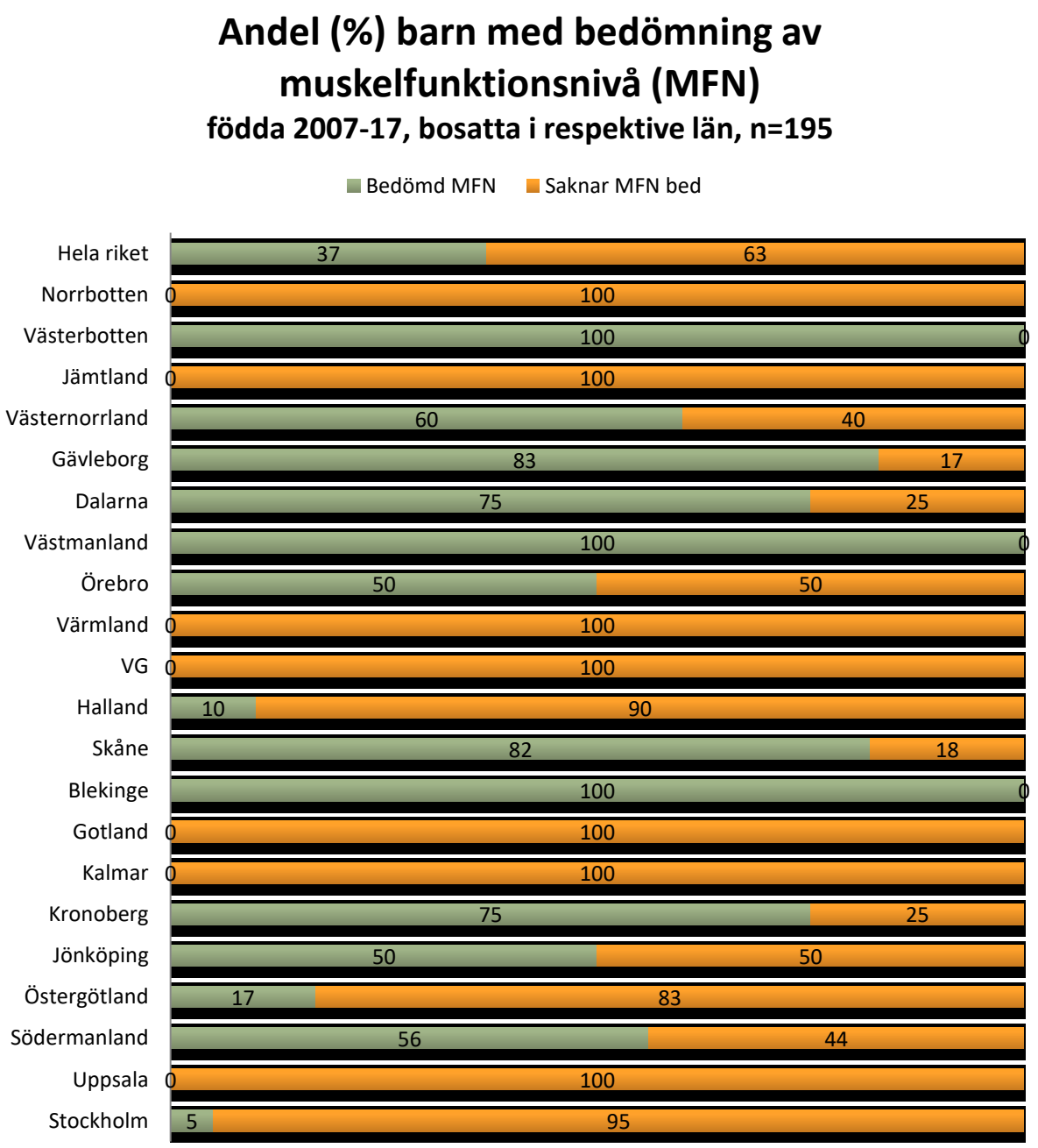
Andel med funktionsbedömningar - barn med RMB födda 2007-2017



Figur: Andel (%) barn födda med RMB 2007-2017 i respektive län med bedömningar enligt rekommendationerna i kliniska riktlinjer inmatade i MMCUP av fysioterapeut (FT), arbetsterapeut (AT) eller psykolog (Pslg). Antal barn i respektive län inom parentes.

Målen för ifyllda FT-formulär var 100% för födda 2012-2017, och 50% för födda 2007-2011. Följande stycke och figur är beräknat på samtliga barn med RMB födda 2007 och senare. **Muskelfunktionsnivå, sittförmåga och gångförmåga** har bedömts hos 59-63% av barn i kohorten. FT formuläret är det enda ställe där muskelfunktionssnivå (MFN) rapporteras.

MFN är en viktig dels för planering av fysioterapeutiska och ortopediska insatser till den enskilda individen och dels som bakgrundsinformation till de flesta uppföljningsparametrar som man önska studera i registret. Därför behöver vi poängtera vikten av att FT formulären fylls i. Även om man tidigare fyllt i MFN för patienten bör man fylla i detta varje gång eftersom förändring är möjlig och kan t.ex. vara ett tecken på komplikation så som syringomyeli eller fjättring. Möjligen ska man föra MFN som en obligatorisk uppgift i MMCUP FT formulär.



Figur: Andel (%) barn födda med RMB 2007-2017 nu bosatta i respektive län som har eller inte har en fysioterapeutbedömning med muskelfunktionsnivå inmatade i MMCUP. Antal barn i respektive län kan ses i föregående figur.

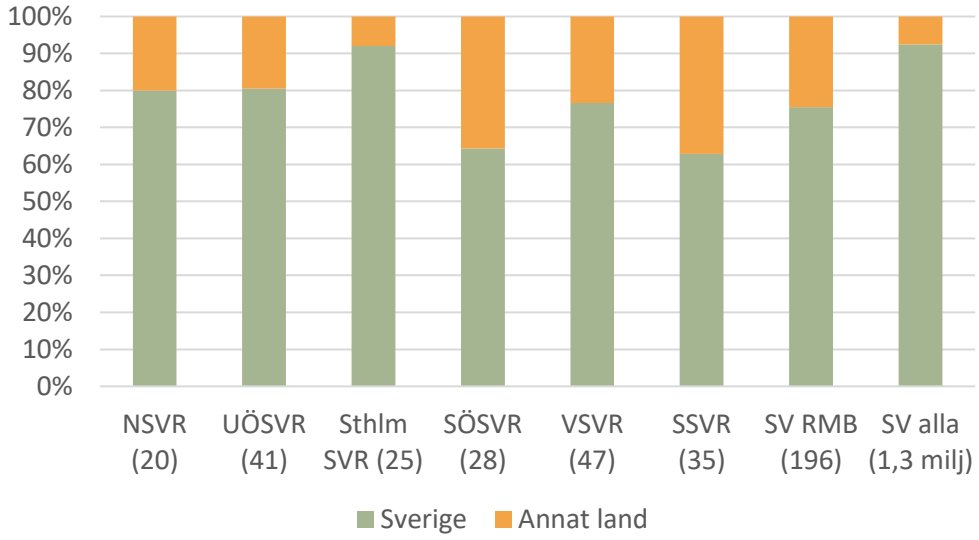
/Lena Westbom och Annika Lundkvist-Josenby

Barn med RMB födda 2007-2017

Epidemiologi

Prevalensen (förekomsten) barn med ryggmärgsbråck födda både in- och utrikes 2007-2017 och bosatta i Sverige 2017 var *1,49/10 000 barn (95% konfidensintervall 1,28 - 1,70/10 000)* inräknat de tre barn med RMB som tackat nej till MMCUP.

År 2017 deltog 196 barn med RMB födda 2007-2017. i MMCUP, 106 (54%) pojkar och 90 flickor. Fyrtioåtta barn (25%) var utrikes födda, varav sju var adopterade. Sju barn i kohorten hade avlidit och två flyttat utomlands före 2017. Under år 2017 föddes fem barn med MMC i landet och de är liksom två barn som avled under året inräknade i denna kohort. Mer än vart tredje barn (36-37%) 0-10 år med RMB i sydöstra och södra sjukvårdsregionerna var utrikes födda. Motsvarande andel för Stockholm/Gotland var 8%, samma som bland alla 0-10-åringar bosatta i Sverige (figur nedan).

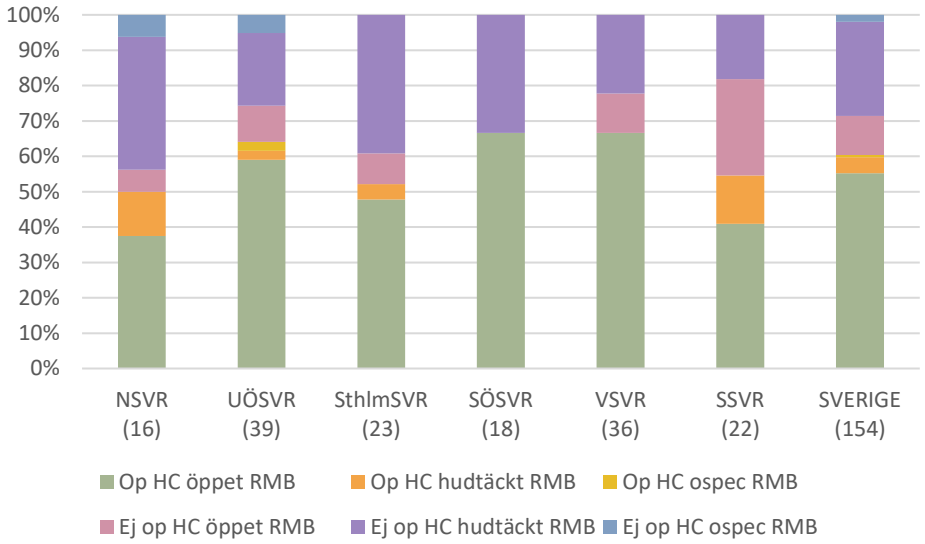


Födelseland. Andel (%) födda i eller utanför Sverige av alla barn 0-10 år med RMB bosatta i respektive sjukvårdsregion 2017. För jämförelse alla barn 0-10 år i hela landet. De sex sjukvårdsregionerna är: S = Södra; SÖ = Sydöstra; V = Västra; N = Norra; U-Ö = Uppsala-Örebro; Sthlm = Stockholms SVR. Antal barn med RMB resp. jämförelsegruppen alla barn anges inom parantes.

Totalt föddes 155 barn med RMB i Sverige under åren 2007-2017. Tio mammor till Sverigefödda barn med RMB hade flyttat in under den aktuella graviditeten, vilket betyder att 145 ”MMC-graviditeter” påbörjats och fullföljts i Sverige under de elva studerade åren, dvs i medeltal 13 graviditeter/år. Under denna period avbröts i genomsnitt cirka 16 graviditeter årligen p.g.a. ryggmärgsbråck (Rosenkrantz Bodin et al 2017). Det är huvudsakligen öppna ryggmärgsbråck med Chiari-missbildning som upptäcks så tidigt i graviditeten att eventuellt avbrytande kan bli aktuellt. Detta tror vi ligger bakom en enligt erfarenhet högre andel barn med hudtäckta RMB nu än för 2-4 decennier sedan; mer än vart tredje av de Sverigefödda i denna kohort hade hudtäckta RMB. En annan förändring som inträffat i panoramat är att den tidigare starka dominansen av flickor bland barn med RMB försvunnit; 56% av de Sverigefödda och 48% av de utrikes födda barnen med RMB i denna kohort var pojkar. Man kan spekulera om orsaken, t.ex.: ökad vulnerabilitet och sämre överlevnad vid manligt kön, som ju ses vid många tillstånd hos nyfödda, med på senare år bättre överlevnad av manliga foster/nyfödda pojkar med RMB? manligt kön hos fostret har betydelse för beslut om fortsatt graviditet vid prenatal diagnos RMB? slumpvariation?

Etthundra av de totalt 155 barnen som föddes i Sverige med RMB hade öppna, ej helt hudtäckta bråck, d.v.s. i genomsnitt föddes nio barn per år med öppna RMB. Hydrocefalus förekommer huvudsakligen vid öppna ryggmärgsbråck, sällan vid hudtäckta. Hydrocefalus som diagnostiseras med ultraljud under graviditeten eller under spädbarnstiden behöver inte alltid opereras. I MMCUP definierar vi endast de som opererats neurokirurgiskt med någon form av shuntning som hydrocefalus (HC).

Sextiotvå procent av alla med RMB i denna kohort (95/154) har opererad HC, och av dem är sju födda med helt hudtäckt bråck och för sex saknas uppgift om hudtäckning eller ej. Åttiotvå av de 100 Sverigefödda barnen med öppna RMB (82%) hade opererats för HC, ytterligare ett barn avled före primäroperation, exkluderad i beräkningarna. Med reservation för små jämförelsegrupper, så antyder figuren att det finns skillnader mellan regionklinikernas bedömning av indikation för operation av hydrocefalus. Evidensbaserad kunskap om indikation och lämplig tidpunkt för HC-operation vid RMB saknas.



Andel med hydrocefalus. Andel (%) barn födda i Sverige 2007-17 med och utan opererad hydrocefalus vid öppna respektive hudtäckta RMB, alternativt om okänt vad gäller hudtäckning av bråcket. De sex sjukvårdsregionerna är: S = Södra; SÖ = Sydöstra; V = Västra; N = Norra; U-Ö = Uppsala-Örebro; Sthlm = Stockholms SVR. Antal barn med födda med RMB i respektive SVR anges inom parantes.

Operationer

Opererande sjukhus

Sjukhus	Primärop	HC-op	Dekompr	Fjättr	Uro	GI	Ort	Rygg
NUS	9	9	0	3	6	1	9	3
Örebro US	0	0	0	0	0	1	4	0
UAS	23	55	1	11	26	13	18	7
KS	27	23	1	4	5	4	8	1
LiUS	13	50	1	10	5	5	18	14
Sahlgr US	30	46	2	8	57	3	38	4
SUS	22	42	4	12	8	6	10	1
Länssjh	0	0	0	0	1	1	6	0
Utomlands	21	11	0	1	1	0	1	0
Totalt antal operationer	145	236	9	49	109	34	112	30

Tabell: *Antal operationer* av respektive typ, som utförts före år 2018 på de 196 barnen med RMB födda 2007-2017 som var bosatta i landet under 2017. (Exklusive ”övriga operationer”).

Sjukhus: NUS i Umeå, UAS Uppsala, KS Solna, LiUS Linköping, Sahlgr US Göteborg, SUS Skåne)
Operationer: Primäroperation = första op med plastik och hudtäckning av RMB; HC = operationer för hydrocefalus; Dekompr = occipitocervikal dekompressionsoperation; Fjättr = lösning av fjättrad/tjudrad ryggmärg; uro=urologiska operationer; GI=gastrointestinala operationer – 7 av de 34 är gastrostomi; ort = barnortopedisk operation; rygg = ryggortopedisk operation

De 145 registrerade neurokirurgiska primäroperationerna är den första operationen med plastik och hudtäckning av bråcket/celet (KVÅ-kod ABE 10). Utöver primäroperationerna angivna i ovanstående tabell utfördes också 22 reoperationer bråcket/såret, ofta p.g.a. likvorläckage. Ibland är det enstaka barn som står för många operationer/reoperationer. Jämför gärna tabellen med figuren på sidan 17 som visar procentandel barn i samma kohort som opererats minst en gång (flertalet registrerade operationer är genomförda i den SVR barnet bor i nu, undantaget NSVR).

	UAS	KS	Läns-sjh	NUS	SahlgrUS	SUS	LiUS	USÖ	Alla
Ngn op höft-lår	**7**	**1**	**1**	**3**	**16**	**2**	**4**	**1**	**35**
Ngn op knä-u-ben	**0**	**1**	**0**	**1**	**2**	**0**	**2**	**0**	**6**
Ngn op fot-u-ben	**4**	**3**	**5**	**4**	**15**	**6**	**11**	**4**	**52**
Op inträffad höftlux	**0**	**0**	**0**	**1**	**6**	**0**	**2**	**0**	**9**
Op profylax höftlux	**0**	**0**	**0**	**2**	**1**	**1**	**1**	**0**	**5**
Op pga fraktur	**2**	**0**	**0**	**0**	**2**	**0**	**0**	**0**	**4**
Op pga trycksår	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**

Tabell: *Antal barnortopediska operationer* som utförts före år 2018 på 51 av de 196 barnen med RMB födda 2007-2017 bosatta i Sverige 2017. Övriga var inte ortopediskt opererade, men undantag för ett barn opererad för inträffad höftluxation före inflyttning till Sverige.

Femtioen av de 196 barnen hade genomgått minst en barnortopedisk operation (se tabell föregående sida). Tio var ryggortopediskt opererade, varav två med kyfektomi i samband med den neurokirurgiska primäroperationen. Alla de tio som genomgått ryggkirurgi var födda med öppna bråck, nio hade hydrocefalus. En var född i annat land, men opererad i Sverige.

Gruppen barn med öppna RMB, särskilt om de också har hydrocefalus, är erfarenhetsmässigt de som har mest sjukhuskontakter för bl.a. operativa ingrepp. Detta ses också vid analys av MMCUP-materialet. Etthundra av de 155 Sverigefödda barnen med öppna RMB i denna kohort hade någon gång opererats. Tillsammans hade de 574 registrerade operationer i MMCUP före 2018. Av de opererade barnen hade 82 hydrocefalus och de hade genomgått tillsammans 527 av ingreppen, och de 18 med öppna bråck men utan hydrocefalus 47 ingrepp.

I hela kohorten barn med RMB födda 2007-17 registrerades allvarlig *peroperativ komplikation* i samband med åtta av de totalt 762 registrerade operationstillfällena (plötsligt dödsfall vid nedsövning; avkylning/svår hypotermi; bronkospasm och blodtrycksfall; malign hypertermi; svår allmänpåverkan; hematuri och njursvikt; hypoxi, hypoglykemi, elektrolyt-rubbning). Under MMCUPs första verksamhetsår registrerade många endast operationsdatum, klinik och op-kod, inga andra delar av operationsformulären, så antal allvarliga komplikationer vid operation av barn med RMB är troligen betydligt högre än de 1 % som nu är registrerade.

Postoperativa komplikationer kommer att dokumenteras i det mottagningsformulär för patientansvarig läkare som är under utprovning på papper och som planeras internetbaseras vid årsskiftet 2018-19.

Vuxna med RMB

Allt sedan MMCUPs internetbasering började november 2013 har vuxna med MMC och deras anhörig velat ansluta sig, och lämnat personuppgifter att matain i registret för att i en framtid kunna delta i uppföljning så fort MMCUP byggts ut för vuxna. Kliniska riktlinjer för vuxna publicerades juli 2018 efter några års arbete. Uppföljningsrutiner för vuxna har diskuterats länge och sedan ett år finns förslag på hur de ska se ut i ett preliminärt ”körschema”. Inmatningsformulär för medicinska bakgrundsdata (2.4 Neuroförsta RMB äldre) och ett screeningformulär (7.2 Liten genomgång) har konstruerat, och formulären för fysioterpi och uroterapi har kompletterats med sektioner speciellt för vuxna.

1 jan 2018 fanns 178 vuxna i MMCUP, större andel kvinnor än män (94, 53% respektive 84) och länsfördelning framgår av tabellen på sidan 14. Trettiosex var nytillkomna under 2017. Nittiofem av 113 vuxna (84%) med RMB och uppgift om eventuell hydrocefalus hade någon gång shuntopererats.

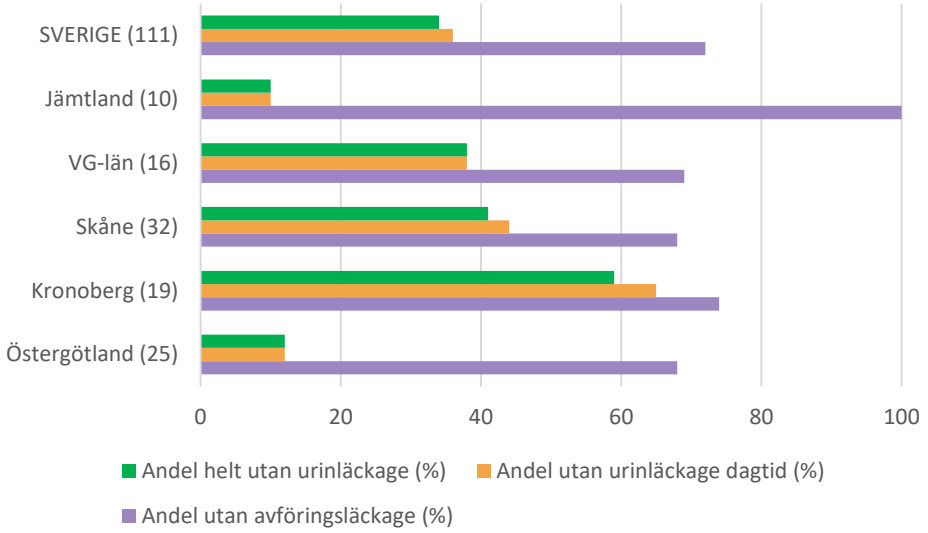
Av de 82 vuxna födda med öppet RMB, dvs säkert MMC eller myeloschisis, var 79 (96%) opererade för hydrocefalus. Av de 16 vuxna i registret, där bråcket var hudtäckt vid födelsen hade sju någon gång opererats för hydrocefalus. För de resterande 80 saknades uppgift om bråckets hudtäckning och/eller om eventuell shuntoperation.

Av de fyra län som hade fler än tio vuxna i MMCUP födda med öppna RMB var det ingen större skillnad mellan andelen vuxna någon gång opererade för HC: VG-län 13/14, Skåne 23/23 och Östergötland 21/22. När det gäller övriga vuxna med RMB, de 16 med hudtäckta och de 64 utan uppgift om hudtäckt eller öppet bråck är det möjligt att grupperna inte är jämförbara mellan landstingen i vissa avseenden. Mer fullständiga uppgifter är troligen möjliga att få fram när formuläret om 2.4 Neuroförsta_äldre_RMB fylls i för alla vuxna.

RIK

Det viktigaste målet med den uroterapeutiska insatsen ren intermittent kateterisering (RIK) är att skydda njurarna genom att motverka höga tryck och infektioner i urinvägarna. Bland de vuxna i MMCUP fanns 4 personer som njurtransplanterats, varav två åter var i dialysbehandling; totalt åtta vuxna hade nedsatt njurfunktion definierat som eGFR < 60 ml/min/1,73m^2 och noterad i MMCUP.

Andra viktiga mål med uroterapeutiska och urologiska insatser vid RMB är att motverka urin- och avföringsinkontinens. De allra första resultaten i MMCUP angående frihet från läckage bland vuxna med RMB presenteras i nedanstående figur.



Figur: Andel personer (procent) som rapporteras vara utan urin- respektive avföringsläckage i de län som har 10 eller fler vuxna med rapporterad uro-tarm-funktion. Bland dem utan läckage finns personer som rapporterar enstaka läckagetillfällen mer sällan än varje månad.

Hälsorelaterad livskvalitet hos vuxna med RMB

I tre län hade 10 eller fler vuxna med RMB själva besvarat EQ5D-5L, ett instrument för hälsorelaterad livskvalitet. I en VAS-skala från 0 (den sämsta hälsa du kan tänka dig) till 100 (den bästa hälsa du kan tänka dig) har de prickat in hur ”bra eller dålig din hälsa är IDAG” och svarat på fem frågor, varav två angående smärta och oro redovisas i tabellen nedan.

EQ5D-5L	**Östergötland (22)**	**Kronoberg (17)**	**Skåne (29)**	**SVERIGE (87)**
Jag är……				
varken orolig eller nedstämd (%)	32	41	48	43
mycket eller extremt orolig eller nedstämd (%)	4,5	12	7	7
Jag har…..				
varken smärtor eller besvär (%)	14	35	38	31
måttliga eller svåra smärtor eller besvär (%)	50	53	31	41
EQ5D_VAS				
Upplevd hälsa idag , poäng på VAS-skalan				
Median	77	73	71	74
Interkvartilavstånd (IQR)	55-85	50-90	55-84	53-90
Range	39-100	10-100	50-100	10-100

Medianen för antal poäng på VAS-skalan var lägre för kvinnor än för män med ryggmärgsbråck (70 respektive 79, med IQR 50-87 respektive 65-90). De två personer som markerat allra lägst poäng på EQ_VAS var kvinnor. För jämförelse kan nämnas att unga vuxna utan större hälsoproblem i en svensk studie 2002 hade median EQ_VAS 83 för kvinnor och 84 för män. Bland dem med enbart grundskoleutbildning låg medianen på 74 för kvinnor och 81 för män.

/Lena Westbom

Brukare i MMCUP

Patientföreträdare har funnits med från början i MMCUPs styrgrupp, från början föräldrar till unga tonåringar/unga vuxna, vuxna brukare och senaste året även förälder till yngre barn med MMC. De som ingått sedan de första åren har deltagit i olika aktiviteter för brukarmedverkan i kvalitetsregister. Fler har successivt kommit in i den arbetsgrupp för brukare/företrädare som har formats.

Brukararbetsgruppen i MMCUP har länge önskat få igång nationella registerstudier för att lära mer om vuxnas med RMB levnadsomständigheter, och patientföreningen Spin_off stödjer den studie som nu startar i samarbete med CPUP, ett äldre kvalitetsregister för personer med CP. Information om studien finns på båda registrens hemsidor och har också publicerats i RBUs tidskrift Rörelse.

Gruppen har tryckt på för att få igång uppföljning av vuxna i MMCUP och har under planeringen för detta har bl.a. nedanstående synpunkter. Önskemål har funnits om information att ta med till olika vårdgivare som inte har så mycket erfarenhet och kunskap om MMC. Sådan information finns sedan 1 juli 2018 på MMCUPs hemsida (mmcup.se, ”kliniska riktlinjer vuxna”). Första kapitlet ”Om ryggmärgsbråck till hälso- och sjukvårdspersonal” avslutas med en ”Komihåg-lista för läkare vid akutbesök”. I kapitel två om samordnad vård finns en checklista för läkarbesök att använda för den läkare som är ansvarig för uppföljningen relaterat till ryggmärgsbråck. Diagnosinformation att använda i kontakt med arbetsgivare, kommun och försäkringskassa har också efterfrågats. ”Lättläst information om kognition vid ryggmärgsbråck” som också finns på hemsidan (under ”till deltager/patient”) har där varit till stor glädje enligt många.

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. 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.

Samordning Brukarna framför enhälligt önskemål om bättre samordning och fram för allt bättre kvalitet på den samordning som finns. Variabler har därför lagts till i screening-och intervjuformuläret ”Liten genomgång” av typ ”Vet du vart du ska vända dig, om ….”

Psykisk hälsa 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. Intygsprocessen upplevs av alla brukare som påtaglig stressfaktor. */Lena Westbom, delvis baserat på text från brukararbetsgruppen 2016*

Förbättringsarbete och enkät

Hela arbetet med att ta fram nationella riktlinjer och med att utforma kvalitetsregistret har troligen medfört förbättringar i vården av patienterna p.g.a. ökad kunskap hos alla de många personer med olika specialiteter och professioner som deltagit. Vi har under tiden sett tecken på förändrad praxis, dels vad beträffar introduktion av RIK neonatalt och dels vad beträffar shuntoperationer. Den omfattande dokumentationen i de olika nationella riktlinjerna för olika professioner och specialiteter och i manualerna till MMCUP bär i sig också vittnesbörd om systematiska litteraturstudier och förbättrad kunskap med spridning inom professionerna genom MMCUP-deltagandet. Svaren på nedanstående enkät ger stöd för denna uppfattning.

Enkät för utvärdering av MMCUP

Under en vecka i augusti 2018 genomfördes en enkätundersökning för att kartlägga hur användarna upplever de olika funktionerna i MMCUP och den kliniska användbarheten av program och register. Vi ställde också frågor om vad själva byggandet av MMCUP och de riktlinjer MMCUP baseras på har medfört. Enkäten administrerades via e-post till personer med godkänd inloggning för registret, dessutom lades en länk ut på hemsidan 24-31/8.

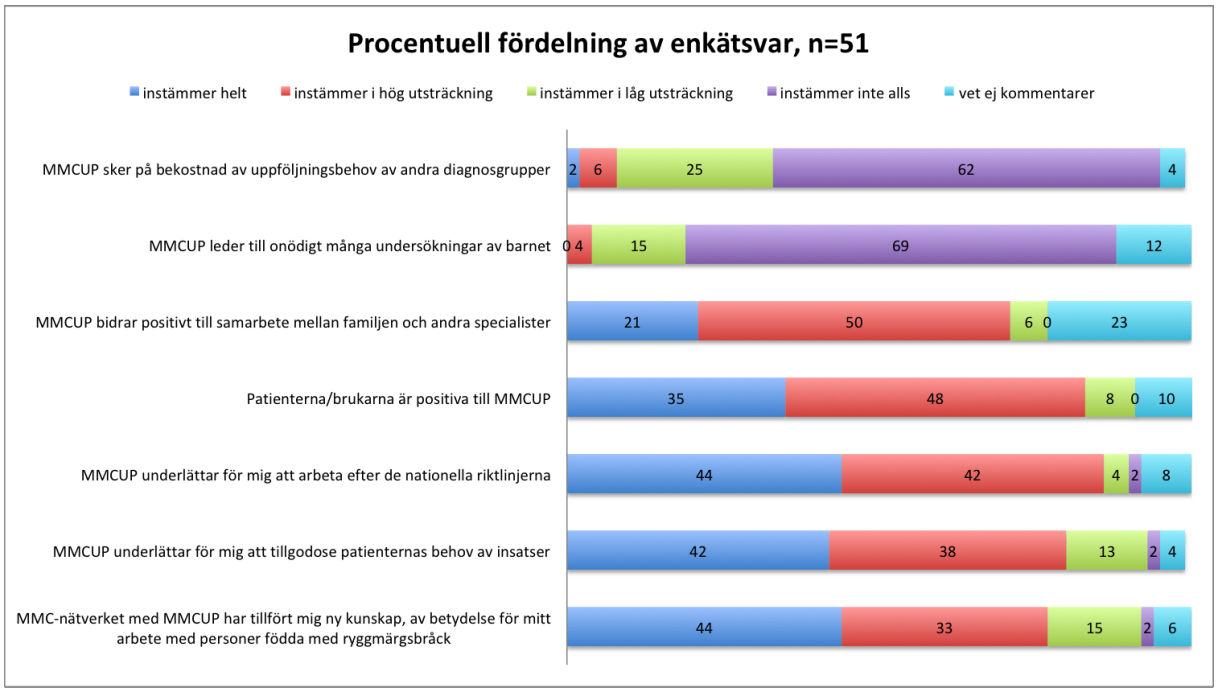
Inledande frågor handlade om yrkestillhörighet, omfattning av klinisk erfarenhet av MMCUP samt vilka delar av MMCUP man hade erfarenhet av. Därefter följde påstående om vilka erfarenheter arbetet medfört för personen. Påståenden skulle besvaras med följande alternativ; ”instämmer helt”, ”instämmer i hög utsträckning”, ”instämmer i låg utsträckning” samt ”instämmer inte alls”. Möjlighet att lämna kommentar i fri text fanns för alla påståenden.

Vi vet inte hur många som sett enkäten (fastnat i spam-filter?), så vi kan veta om de som svarat är representativa för alla användare. Proportionen mellan yrkesgrupperna som svarat är dock samma som bland användarna.

Yrkestillhörighet och klinisk erfarenhet

Totalt besvarades enkäten av 51 personer varav 30 fysioterapeuter/sjukgymnaster, 9 läkare, 6 arbetsterapeuter, 5 sjuksköterskor/uroterapeuter samt en psykolog. Tjugofem (49%) följde 1-5 patienter med MMC, 10 följde 6-10 patienter, 13 personer följde 11 eller fler. Fyra personer följde ingen patient för tillfället.

48 (94%) personer hade använt sig av hemsidan, 42 (82%) hade matat in data i databasen, 33 (65%) hade använt och haft nytta av MMCUPs manualer, 30 (59%) personer hade använt kliniska riktlinjer och fått stöd i någon situation



Påstående om MMCUP:

MMC-nätverket med MMCUP har tillfört mig ny kunskap, av betydelse för mitt arbete med personer födda med ryggmärgsbråck.

39 personer (76%) instämmer helt eller i hög utsträckning, 9 personer instämmer i låg utsträckning eller inte alls.

MMCUP underlättar för mig att tillgodose patienternas behov av insatser

41 personer (80%) instämmer helt eller i hög utsträckning, 8 personer (14%) instämmer i låg utsträckning eller inte alls.

MMCUP underlättar för mig att arbeta efter de nationella riktlinjerna

44 personer (86%) instämmer helt eller i hög utsträckning, 3 personer instämmer i låg utsträckning eller inte alls. En person hade ingen kännedom om de nationella kliniska riktlinjerna.

Patienterna/brukarna är positiva till MMCUP

42 personer (82%) instämmer helt eller i hög utsträckning, 5 personer (8%) instämmer i låg utsträckning eller inte alls.

MMCUP bidrar positivt till samarbete mellan familjen och andra specialister

36 personer (71%) instämmer helt eller i hög utsträckning, 3 personer (6%) i låg utsträckning. Många kommenterade detta, svarade ”vet ej” eller liknande.

MMCUP leder till onödigt många undersökningar av barnet

42 personer (82 %) instämmer inte alls eller i låg utsträckning, 3 personer (6%) instämmer helt eller i hög utsträckning. En AT och en FT instämde i hög utsträckning.

MMCUP sker på bekostnad av uppföljningsbehov av andra diagnosgrupper

44 personer (86%) instämmer inte alls eller i låg utsträckning, 4 personer (8%) instämmer helt eller i hög utsträckning. De fyra personer som instämde helt eller i hög utsträckning var FT och AT.

Sammanfattningsvis:
Femtioen svar analyserades i denna enkät som riktades till de professioner som arbetar med personer med MMC. Den övervägande majoriteten anger att MMCUP bidrar positivt till att sprida ny kunskap och underlätta för professionen att använda de nationella riktlinjerna och att göra rätt insatser för personer med MMC. De flesta menade också att MMCUP inte innebär insatser i onödan, eller på bekostnad av andra patientgrupper.

2018-09-07

Annika Lundkvist Josenby, leg fysioterapeut, Barnmedicin, SUS Lund, koordinator MMCUP i centrala styrgruppen.

Forskning och MMC projekt 2018

Ett antal forskningsansökningar gällande MMC är planerade under hösten 2018, både hos mindre fonder och stiftelser samt större bidragsgivare såsom t.ex. Forte och Försäkringskassan. Dessa ansökningar är planerade att finansiera tilltänkta forskningsprojekt under 2018-2019.

Under resterande delen av 2018 är följande projekt planerade.
Arbetet med att kartlägga smärta hos personer med MMC fortskrider. Under 2018 kartlades smärta hos vuxna med MMC i ett pilot projekt. Detta projekt presenterades på the World Congress of Spina Bifida i San Diego, 2017 och är accepterat för publikation i *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine.* Smärta var mycket vanligt förekommande, framförallt i de övre extremiteterna. Smärta hos vuxna med MM kommer att fortsätta studeras allteftersom mer data blir tillgängligt. MMCUP forskare Ann Alriksson-Schmidt har i samarbete med amerikanska forskare studerat smärta hos unga barn med MMC i Arizona och Utah (publikation kommer 2019). Vi ämnar bygga vidare på denna smärtforskning med svenska MMCUP data. Doktorand och sjuksköterska Amanda Burman-Rimstedts första delprojekt handlar om smärta hos barn och ungdomar med MMC. Prevalens, smärtintensitet, smärtlokalisation är några av de variabler som ska studeras i förhållande till kön, ålder, och muskelfunktionsnivå.

Vidare ska förekomst och effekt av trycksår studeras, trycksår i denna population är svårläkta och kostsamma och framförallt är de förebyggbara. En kartläggning av förekomst av trycksår kommer att lägga grunden för mer systematiskt förebyggande arbete.

Ett större MMC projekt är planerat där MMC data ska kombineras med data från bl.a. statistiska centralbyrån och socialstyrelsen. Etikansökan är godkänd, databeställning genomförd och dataleverans pågår. Under hösten 2018 ska mortalitet (t.ex. ålder, kön, shunt status) och komorbiditet över livspannet hos personer med MMC analyseras. En matchad kontrollgrupp av personer utan MMC ingår. Detta arbete är mycket viktigt för det är oklart både nationellt och internationellt ifall personer med MMC dör tidigare och av andra orsaker än personer som inte är födda med MMC. Vi kommer även studera mortalitet och komorbiditet hos föräldrar till barn med MMC. Även mer sociala variabler som arbete, utbildning, sjukskrivning ska studeras och jämföras med en matchad föräldragrupp. Detta arbete sker i samarbete med psykologer, folkhälsoforskare samt hälsoekonom Johan Jarl på Lunds universitet.

/Ann Alriksson-Schmidt

Publikationer

1. Alriksson-Schmidt A, Lundkvist Josenby A, Lindquist B, Westbom L. Pain and health status in adults with myelomeningocele living in Sweden. (Accepterad för publikation i Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine 2018).

2. Bodin CR, Rasmussen MM, Tabor A, Westbom L, Tiblad E, Ekelund CK, Wulff CB, Vogel I, Petersen OB. Ultrasound in Prenatal Diagnostics and Its Impact on the Epidemiology of Spina Bifida in a National Cohort from Denmark with a Comparison to Sweden. Biomed Res Int. 2018 Feb 1;2018:9203985.

3. Alriksson-Schmidt A, Arner M, Westbom L, Krumlinde-Sundholm L, Nordmark E, Rodby-Bousquet E, Hägglund G. A combined surveillance program and quality register improves management of childhood disability. Disabil Rehabil. 2017; 39:830-6.

4. Persson M, Janeslätt G, Peny-Dahlstrand M. Daily time management in children with spina bifida. J Pediatr Rehabil Med. 2017; 10: 295–302.

5. Thibadeau J, Reeder MR, Andrews J, Ong K, Feldkamp ML, Rice S, Alriksson-Schmidt A. Understanding the Natural Progression of Spina Bifida: Prospective Study. JMIR Res Protoc. 2017 Sep 14;6(9):e180. doi: 10.2196/resprot.7739.

6. Vu Minh Arnell M, Abrahamsson K. Urinary continence appears to enhance social participation and intimate relations in adolescents with myelomeningocele. Submitted.

7. Alriksson-Schmidt AI, Thibadeau JK, Swanson ME, Marcus D, Carris KL, Siffel C, Ward E. The natural history of spina bifida in children pilot project: research protocol. JMIR Res Protoc. 2013 Jan 25;2(1):e2. doi: 10.2196/resprot.2209.

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

9. Burström K, Bartonek Å, Broström EW, Sun S, Egmar AC. EQ-5D-Y as a health-related quality of life measure in children and adolescents with functional disability in Sweden: testing feasibility and validity. Acta Paediatr. 2014; 103:426-35.

Artiklarna 1-3 grundas på resultat från registret. Första respektive sista författaren i artikel 5 och 7 arbetar för både MMCUP och CDCs i USA spina bifida-register, med vilket vi samarbetar för att kunna jämföra data. I övriga artiklar används och prövas instrument och variabler som framtagits för uppföljning vid MMC och för inmatningsformulär i MMCUP .

Mål kommande verksamhetsår

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 vuxna 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

Ur ICD-10 SE
MEDFÖDDA MISSBILDNINGAR AV NERVSYSTEMET (Q00-Q07)
Maleformationes congenitae systematis nervosi

Q05 Spina bifida (kluven ryggrad)
Innefattar:
Hydromeningocele (spinalt)
Meningocele (spinalt)
Meningomyelocele
Myelocele
Myelomeningocele
Rachischisis
Spina bifida (aperta) (cystica)
Spinalt meningocele
Utesluter:
Spina bifida occulta (Q76.0)

Q06 Andra medfödda missbildningar av ryggmärgen
Q06.0 Amyeli
Q06.1 Hypoplasi och dysplasi av ryggmärgen
Q06.2 Diastematomyeli
Q06.3 Andra medfödda missbildningar av cauda equina
Q06.4 Hydromyeli, Hydrorachis
Q06.8 Andra specificerade medfödda missbildningar av ryggmärgen
Q06.9 Medfödd missbildning av ryggmärgen, ospecificerad
Medfödd anomali, deformitet, sjukdom och skada av ryggmärg eller hjärnhinnor UNS

MEDFÖDDA MISSBILDNINGAR OCH DEFORMITETER AV MUSKLER OCH SKELETT (Q65-Q79) Maleformationes et deformitates congenitae systematis musculosceletalis
Q76.0 Spina bifida occulta
Utesluter: Meningocele (spinalt) (Q05.-) ; Spina bifida (aperta)

I definitionen av ”ryggmärgsbråck” ingår endast de nedan understrukna diagnoserna:

Q05 Spina bifida (kluven ryggrad)
Innefattar:
Hydromeningocele (spinalt)*
Meningocele (spinalt)*
<u>Meningomyelocele</u>
<u>Myelocele</u>
<u>Myelomeningocele</u>
<u>Rachischisis spinalt/**myeloschisis**</u>
<u>Spina bifida (aperta) (cystica)</u>
Spinalt meningocele*

Utesluter:
Spina bifida occulta (Q76.0)

*meningocele ingår **om neurologiskt bortfallssymtom** föreligger neonatalt/första levnadsmånaderna, eftersom någon nervvävnad då fanns i celet/bråcket förutom hinnor (meninger)

Q06 Andra medfödda missbildningar av ryggmärgen
Q06.0 Amyeli
Q06.1 Hypoplasi och dysplasi av ryggmärgen
Q06.2 Diastematomyeli
Q06.3 Andra medfödda missbildningar av cauda equina
Q06.4 Hydromyeli, Hydrorachis
Q06.8 Andra specificerade medfödda missbildningar av ryggmärgen
Q06.9 Medfödd missbildning av ryggmärgen, ospecificerad
Medfödd anomali, deformitet, sjukdom och skada av ryggmärg eller hjärnhinnor UNS

MEDFÖDDA MISSBILDNINGAR OCH DEFORMITETER AV MUSKLER OCH SKELETT (Q65-Q79)

Q76.0 Spina bifida occulta
Utesluter: Meningocele (spinalt) (Q05.-) ; Spina bifida (aperta) (cystica) (Q05.-)

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 (se ”Fosterskador och kromosomavvikelser”, Socialstyrelsen)

Uppkomst: bristande slutning av ryggmärgskanalen (neuralröret) tidigt under första graviditetsveckorna. Ännu oklar bakgrund, kostfaktorer i kombination med genetiska faktorer har betydelse.

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

- förlamning och känselnedsättning i nedre delarna av kroppen, med risk för 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 p.g.a. Arnold-Chiari-missbildning med kranialnervspåverkan

- hormonella störningar, bl a för tidig pubertet

- kognitiva svårigheter oavsett begåvningsnivå med ojämn profil (svårigheter med exekutiva funktioner, bl.a. initiativ, planering, genomförande, organisation); intellektuell funktionsnedsättning hos ca var fjärde

- ökad förekomst av epilepsi och latexallergi