



MMCUP

Uppföljningsprogram för
spinal dysrafism och hydrocefalus

Årsrapport 2019 - juni 2020

September 2020

Innehåll	Sida
Förord	3
MMCUP Mål	4
Kortfakta om MMCUP	5
Ryggmärgsbråck (RMB) – olika namn	6
Förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar	8
MMCUP 2019. Antal deltagare med ryggmärgsbråck per åldersgrupp och län	10
Kvalitetsindikator 1 - Samordnad vård	11-12
Kvalitetsindikator 2 - Rätt diagnos	13- 14
Anslutningsgrad	15
Täckningsgrad	15
Rapporteringsgrad	16 -39
Barn 0-12 år med ryggmärgsbråck (PRIOKOHORTEN)	
Epidemiologi	17-21
Formulär/bedömningar i MMCUP	22
Rapporteringsgrad	23-24
Alla barn 0-18 år med RMB	
- rapporteringsgrad	25
Hälsa och funktionstillstånd (PRIOKOHORTEN)	29-30
Fysioterapi – rapporter	31-36
Operationer	37
Nytta av MMCUP för val av operationsindikation och timing	38
Brukare i MMCUP	39
Förbättringsarbete	40
Forskning	40
Publikationer	41
Mål närmaste året	43

Förord

MMCUP utvärderar ett uppföljningsprogram med samma namn för personer födda med ryggmärgsbråck, förkortat RMB, idag en sällsynt diagnos. Myelomeningocele (MMC) är den allvarligaste formen av RMB. Förkortningen ”MMCUP” står för ”Uppföljningsprogram för MMC och annan spinal dysrafism”, och inkluderar alla typer av medfödda ryggmärgsskador.

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

Registret är utformat för att strukturera och ge återkoppling av insatserna för enskilda och grupper av patienter med RMB, så att vård och uppföljning enligt rekommendationerna underlättas, och för att ge underlag till förbättringsarbete. 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 RMB/MMC, då evidens saknas för många behandlingar som genomförs. I nätverket finns mångårig erfarenhet av MMC och flera fortsätter arbeta efter pensionsåldern. Nya medarbetare i barnsjukvård/habilitering kan genom MMCUP och av MMC-nätverket framtagna behandlingsriktlinjer 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. Ett stort antal nya överlevare med MMC som är vuxna är en för vuxenverksamheterna relativt okänd diagnosgrupp.

Behoven av hälso- och sjukvård är komplexa, 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 person som koordinerar sjukvårdskontakter och följer upp de egenvårdsinsatser som krävs för bevarad hälsa.

De första kliniska riktlinjerna för RMB/MMC publicerades 2009, uppdateras och kompletteras efterhand och finns nu för både barn- och vuxenverksamheter, se länkar från mmcup.se. MMCUP är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Under år 2020 kommer vi att ha inbjudit alla personer med RMB i åldrarna 0-18 år med RMB för uppföljning med stöd av MMCUP:s program, där behandlingsinsatser, hälsa och funktion följs i registret. En betydande andel av alla vuxna med RMB följs nu också i MMCUP.

Årsskiftet 2018/2019 var vi 338 personer inom olika specialiteter och professioner som arbetade enligt MMCUP: s uppföljningsprogram och knappade in uppgifter i kvalitetsregistret. Totalt fanns drygt 5000 olika formulär inmatade för 704 patienter i MMCUP augusti 2020. Det finns nu, då flera av formulären varit i bruk flera år, möjligheter att med hjälp av MMCUP-data ge faktaunderlag inför fortsatt utveckling av hälso- och sjukvården för personer med ryggmärgsbråck. I den här årsrapporten beskrivs en mindre del av det hittills samlats i registret.

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

Lund september 2020, Centrala arbetsgruppen i MMCUP/Lena Westbom, registerhållare

MMCUP 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 (RMB) i alla åldrar ska få bra vård var man än bor i landet. RMB är en sällsynt diagnos, och med ett komplext och svåröverskådliga behov vad gäller hälso- och sjukvårdsinsatser.

Kvalitetsregistret är kopplat till en strukturerad, livslång uppföljning av liten grupp personer med högt sjukvårdsutnyttjande. Allvarliga komplikationer inom flera olika kroppsfunktioner är vanliga, 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

Initierat 2004 av ett nationellt tvärprofessionellt, specialitetsövergripande nätverk för ryggmärgsbräck inklusive patientrepresentanter. Följande områden prioriterades:

1. Transition – inventera behov av insatser i vuxen ålder för tonåringar med ryggmärgsbräck
2. Skapa evidensbaserade kliniska riktlinjer
3. Uppföljningsprogram/kvalitetsregister

Tonårsinventeringar 15 - 18-åringar med MMC bosatta i Sverige 1 juli 2004, 2008, 2012, 2016 och den sista 2020 pågår. Därefter har hela populationen född 1986-2020 inventerats och denna totalpopulation kan efter separat etikprövning och tillstånd följas fortsättningsvis i MMCUP och nationella hälsodataregister.

Evidensbaserade kliniska riktlinjer vid MMC från olika specialiteter och professioner publicerades för barn 2009 och för vuxna 2018 och kompletteras och uppdateras efterhand därefter.

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 insatserns 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

Ryggmärgsbräck, 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 2017-20. MMCUP är certifierat som nivå-2-register fr.o.m. 2019 (nivå 3 2013).

Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (CPUA) är Region Skåne, där MMCUP är anslutet till registercentrum syd (RCSYD) och ligger på dataplattformen 3C. Ingår i NPO (nationellt programområde) neurologi.

Anslutningsgrad: Samtliga sex universitetssjukhus med barnneurokirurgi. Habiliteringsorganisationerna i samtliga 21 län

Täckningsgrad 94 % för barn 0-12 år med RMB 2019. Data från inventeringar 2004-2016 ger täckningsgrad under 2019 till 84 % av 18-21 åringar med RMB, och 46 % av 22-35 åringar.

Storlek Årsskiftet 2019/2020 deltog 629 personer med RMB i MMCUP, 330 barn och 299 vuxna. Drygt 5000 inmatade MMCUP-formulär, varav cirka hälften var operationer; neurokirurgiska, särskilt av hydrocefalus, ortopediska och urologiska operationer.

Ryggmärgsbråck (RMB) – olika namn

Spina bifida (SB) Spina bifida cystica (SBC)

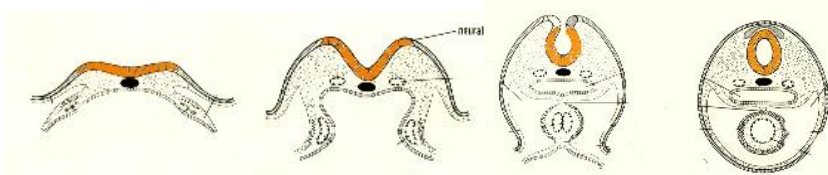
Myelomeningocele (MMC)

Spinal neuralrörsdefekt/NTD

Det finns många benämningar för ryggmärgsbråck. Termen spina bifida (SB) används ofta, men kan inkludera också andra typer av neuralrörsdefekter (neural tube defects/NTD) utöver MMC/lipo MMC som vi i Sverige inkluderar i termen ryggmärgsbråck. Ofta används de olika termerna i rubriken ovan synonymt med varandra, men det finns skillnader.

Spina bifida betyder egentligen bara tu-delad ryggrad, att ryggkotorna inte är helt slutna. Man kan ha sådan ej helt slutna ryggkotor utan några som helst besvär om ryggmärgen inte är påverkad. Det är närmast att betrakta som en normalvariation; vid ryggröntgen kan man se ej slutna ryggkotor hos ca 8 % av alla människor.

I Sverige använder vi termen ryggmärgsbråck (RMB), under 1960 - 1980-talen SBC (spina bifida cystica), som inkluderar öppna, ej helt hudtäckta myelomeningocele (MMC, myeloschisis) och lipo-MMC, som brukar vara hudtäckta. Som namnet myelomeningocele anger innehåller ett MMC ryggmärg (myelo) och ryggmärgshinna (meningo) som ligger i en utbuktning/cysta/bråck (cele) ibland tillsammans med fettvävnad (lipom).



Slutningen av neuralröret, det som ska bli fostrets hjärna och ryggmärg, sker tredje graviditetsveckan. Ordet myeloschisis betyder att ryggmärgen inte har slutit sig till ett rör i hela sin längd. Myeloschisis kan ligga i hudplanet utan bråcksäck, men räknas ändå som ett myelomeningocele/MMC. Det finns ett stort antal olika varianter av neuralrörsdefekter, så alla klassifikationer blir förenklingar.

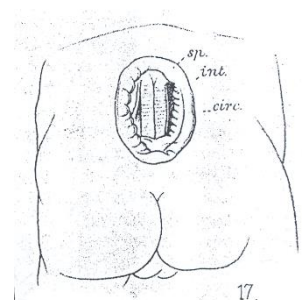


Myelomeningocele, MMC, öppet, ej hudtäckt ryggmärgsbråck



Myeloschisis
öppet MMC

Hudtäckt ryggmärgsbråck med lipom
(lipoMMC)



Myeloschisis.
öppet MMC

I MMCUP delar vi in de olika neuralrörsdefekterna i

- Öppna, ej helt hudtäckta RMB (MMC eller myeloschisis)
- Hudtäckta RMB med subkutan utbuktning (MMC/lipo MMC)
- Annan spinal dysrafism (hudtäckt förändring med hudmarkör, t.ex. hårtofs eller pigmentfläck, vanligen ingen bula).

De icke hudtäckta (öppna) ryggmärgsbråcken och de hudtäckta med subkutan utbuktning är oftast kliniskt uppenbara och lätta att diagnostisera hos det nyfödda barnet, medan de hudtäckta utan subkutan utbuktning inte sällan upptäcks senare, ofta vid MRT-undersökning av ryggmärgen p.g.a. nytillkomna symtom från fötter eller urinvägar.

[Läs mer](#) om klassifikation av neuralrördefekter i det nyskrivna kapitel 2 i kliniska riktlinjer vid RMB, som nås via hemsidan mmcup.se Öppna, ej hudtäckta RMB är den allvarligaste typen av spinal dysrafism, oftast associerad med avvikelser i hjärna och hjärnstam, samt hydrocefalus.

Ryggmärgsbräck medför olika grad av svaghet/förlamning och känselnedsättning i nedre delen av kroppen. Förutom fel anlagd ryggmärg finns vid ryggmärgsbräck oftast medfödda avvikelser i hjärna och hjärnstam, hydrocefalus (vattenskalle) och Chiari II-missbildning, där delar av lillhjärnan är neddragen genom stora nackhålet till halsryggraden. Detta och att ryggmärgen sitter fast i bräckområdet och inte kan följa med i barnets längdtillväxt (fjättrad ryggmärg) kan orsaka försämrad funktion eller svår smärta när som helst under hela livet. Försämring kan ofta stoppas upp och förbättring ske med revision av hydrocefalus-shunten eller andra neurokirurgiska ingrepp.

I princip alla med ryggmärgsbräck har någon grad av nedsättning av tarm- och urinblåsefunktion. 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. Urin- och särskilt avföringsinkontinens utgör ofta hinder för aktiviteter och samvaro. Insatser som kan förbättra situationen finns vanligen, men alla erbjuds inte detta.

Vid ryggmärgsbräck uppstår ofta komplikationer, som kan komma plötsligt eller smygande, men som är möjliga att förebygga. Försämrad syn, kognitiv förmåga, gångförmåga, urin- och avföringsinkontinens, njurskada, andningsstörning, trycksår som kan leda till amputation är exempel på komplikationer som borde kunna förebyggas. Exempel på dödsorsaker är potentiellt förebyggbara vid ryggmärgsbräck är shuntsvikt, sepsis (blodförgiftning) p.g.a. shunt- trycksårs- eller urinvägsinfektioner, andningsuppehåll, svår skolios, och latexallergi.

Även om den generella intellektuella nivån ofta är god är kognitiva svårigheter det som medför allra störst konsekvenser för deltagande i livets aktiviteter. Den exekutiva dysfunktionen innebär svårigheter att t.ex. initiera och genomföra olika aktiviteter. Det svåraste för patienter med ryggmärgsbräck är oftast att ta initiativ till och genomföra olika aktiviteter. Det gäller också för att ta kontakt med sjukvård/habilitering, komma till avtalade besök och för egenvård. Det blir ofta inte av. *Ansaret för samordningen och att uppföljningen kommer till stånd för vuxna med ryggmärgsbräck behöver därför ligga hos professionen.*

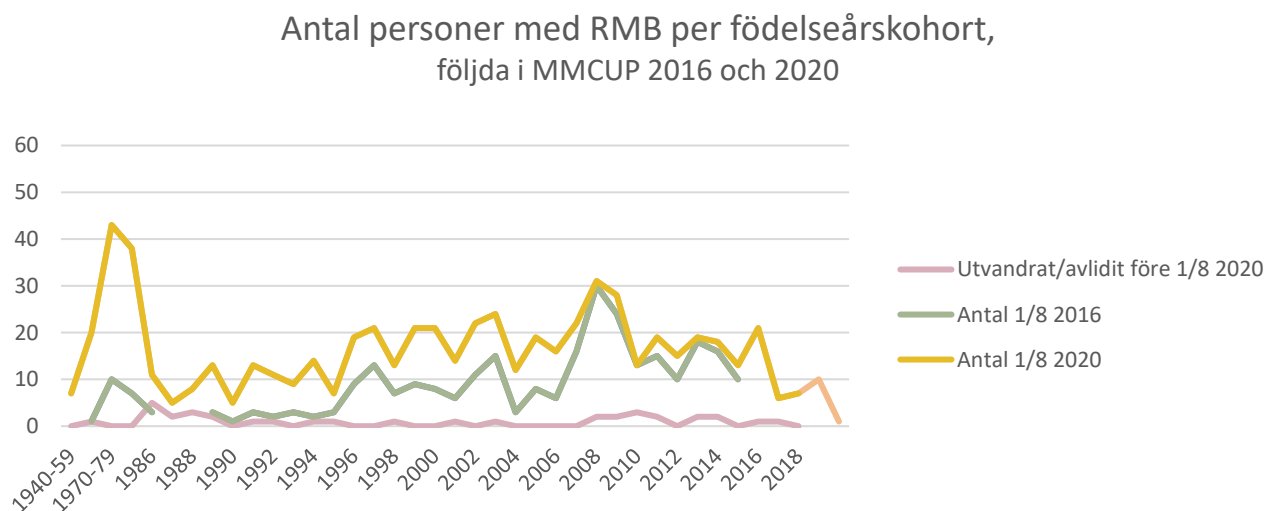
Livslång uppföljning och insatser för att bevara kroppsfunktioner är nödvändig (t.ex. för njurar, hjärta-kärl, nervsystem, leder, muskler, hud-trycksår, nutrition, endokrina funktioner, smärta, kognitiva funktioner). Situationen är komplex och uppföljningen av den enskilda patienten behöver ske i samverkan mellan olika professioner och specialiteter. Förväntad överlevnad vid ryggmärgsbräck är okänd; den beror till stor del på kvaliteten på den förebyggande och behandlande vården. Studier har visat att då samordningen av vården upphör, ökar dödligheten i denna patientgrupp. En stor amerikansk studie har nyligen visat att 34 % av alla vårdtillfällen på sjukhus för vuxna med ryggmärgsbräck orsakas av förebyggbara tillstånd. Av de vårdtillfällen där patienten avled var det 36 % som ansågs ha orsakats av potentiellt förebyggbara tillstånd.

Förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar

Kunskap om aktuell förekomst av ryggmärgsbråck (RMB) i olika åldersgrupper har saknats. Från att ha varit relativt vanligt under 1970 - 1980-talen då det föddes 60-70-80 barn om året i Sverige med RMB, så klassas RMB idag som en sällsynt diagnos. Innan MMCUP kommit igång visste vi inte hur ovanlig. Vi visste inte heller något om överlevnad.

Av födda på 1970-talet rapporterades ungefär 75 % uppnå vuxen ålder. Deras överlevnad därefter och överlevnad bland senare födda med RMB är i stort sett okänd, eftersom ICD-koderna för RMB eller "Spina bifida" används också för flera andra medfödda ryggmärgsskador, med annorlunda funktionsprofiler och prognos. De RMB som identifierades under 1900-talets slut var vanligen öppna, ej hudtäckta bråck, myelomeningocele eller myeloschisis och majoriteten (80 - 90%) hade också behandlingskrävande hydrocefalus (vattenskalles). Hudtäckta defekter i ryggmärgskanalen upplevs i kliniken nu vara vanligare än öppna RMB. Siffror saknas.

Med hjälp av MMC-nätverket och MMCUP har vi kunnat ta fram tidigare okända fakta om förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar. Ett allt större antal personer med RMB deltar i MMCUP (figur nedan).



sågs sjunkande andel bland dem med RMB som hade shuntbehandlad hydrocefalus och ökande andel som kunde gå med eller utan hjälpmedel inomhus.

Tonårsinventeringarna har också gjort det möjligt att följa överlevnaden från och med tonåren och framåt i vuxen ålder i kohorterna födda 1986 - 2001. Inventering pågår för att finna alla ungdomar med RMB födda 2002-06 bosatta i landet nu, 1 juli 2020. Därefter har vi kunskap om totalpopulationen barn 0 - 18 år i Sverige.

Prioriterad kohort

Barn födda med ryggmärgsbråck från och med 2007 är prioriterad grupp i MMCUP. Denna kohort var 2019 0 - 12 år gamla och har följts prospektivt från födelsen, eller för utrikes födda, från ankomsten till Sverige. Diagnosgruppen är lätt för oss att finna, eftersom i princip alla kräver insatser från neurokirurgi och barnurologi och därmed får kontakt med universitetssjukhusens MMC-verksamhet, MMCUP:s koordinatörer och neuropediatriker. Nästan alla familjer till barn födda med RMB väljer att låta barnen ingå i MMCUP; 209 (94 %) av alla 222 barn födda 2007 - 2019 deltog i MMCUP.

De olika yrkesgrupper som efterhand kommit in i MMCUP har prioriterat att skapa fullständig täckning för de olika bedömningsformulären för de yngsta barnen från och med den tidpunkt då respektive yrkesgrupp börjat följa barn i MMCUP. Successivt har nu en databas byggts upp med allt bättre anslutnings- och täckningsgrad i det vi kallar PRIO-kohorten, barn med RMB födda 2007 och senare. /Lena Westbom

MMCUP 2019

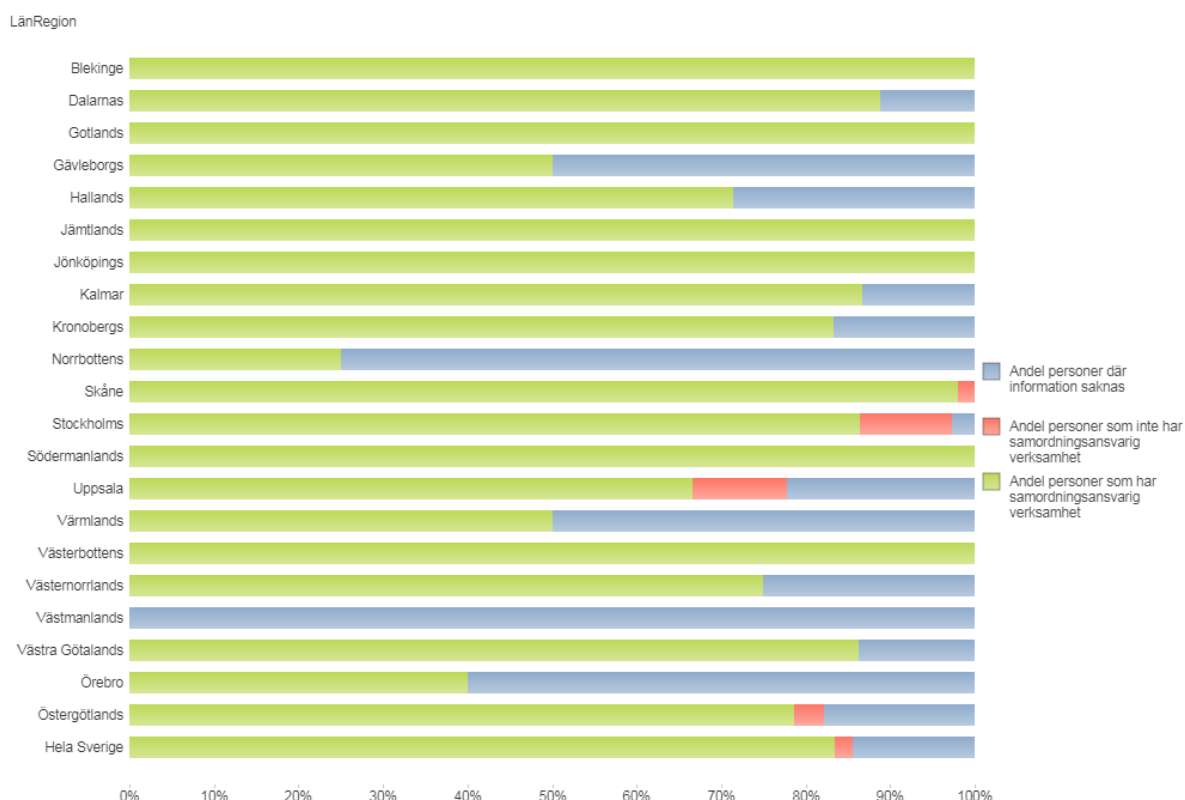
Antal deltagare med RMB per län

Landsting/region	0-9 år	10- 18 år	19- 30 år	31- 77 år	Totalt 2019	Totalt 2018	Totalt 2017	Totalt 2016	Totalt 2015
Blekinge	2	6	4	2	14	12	12	12	7
Dalarna	5	12	1	0	18	17	17	13	6
Gotland	1	2	1	1	5	4	4	3	1
Gävleborg	1	6	0	0	7	6	6	6	6
Halland	8	5	8	5	26	19	18	16	9
Jämtland	0	4	4	6	14	15	14	10	10
Jönköping	5	8	5	0	18	18	18	18	15
Kalmar	8	7	8	0	23	20	20	20	17
Kronoberg	3	4	6	15	28	27	27	22	15
Norrbottn	0	2	2	0	4	4	4	1	1
Skåne	20	33	26	16	95	88	90	85	74
Stockholm	20	20	5	0	45	40	39	28	14
Sörmland	9	12	4	0	25	26	24	22	20
Uppsala	3	6	7	2	18	14	4	4	5
Värmland	5	6	7	11	29	25	11	6	4
Västerbotten	9	4	8	0	21	21	18	18	10
Västernorrland	2	5	4	0	11	10	10	9	6
Västmanland	2	4	5	7	18	16	6	6	2
Västra Götaland	21	23	46	46	136	119	103	97	39
Örebro	6	5	1	0	12	10	10	8	6
Östergötland	11	14	15	21	61	60	53	41	31
SVERIGE	141	188	167	132	628	567	508	445	298

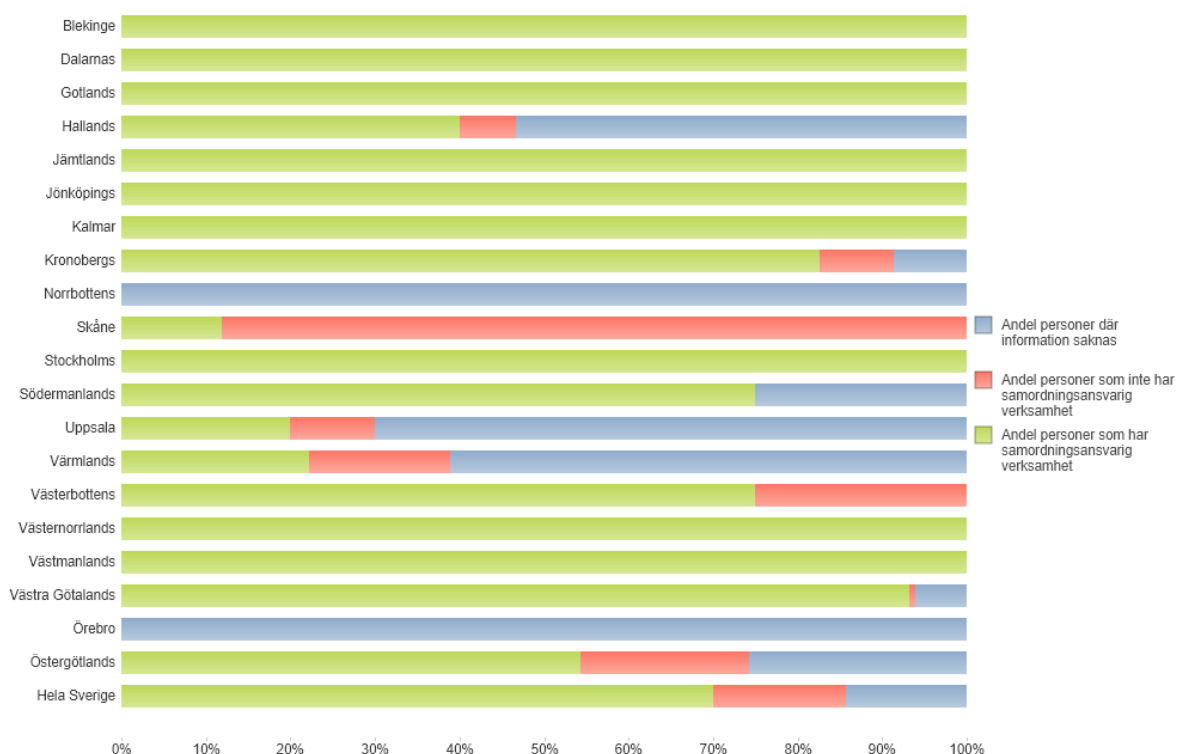
I tabellen ovan ingår alla personer med ryggmärgsbråck i MMCUP som levde i Sverige 2019. För jämförelse ses motsvarande antal under senaste åren. Fyrtiofem ytterligare personer med ryggmärgsbråck har tidigare följts av MMCUP, varav 39 avlidit före år 2019 och 6 hade flyttat ut ur landet.

Kvalitetsindikator 1 – Samordnad vård

Denna kvalitetsindikator utvärderar rekommendation om samordnad vård vid RMB. Målet är att samtliga personer med ryggmärgsbråck ska ha tillgång till samordnande verksamhet, helst med en samordnande läkare eller sjuksköterska. I rapporterna som nås via länken "utdatarapporter" på [MMCUP:s 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 dessa diagnoser ingår inte i målindikator 1.



Exempel på utdatarapporter Mål 1, hämtad 2020-08-01: **Ovan andel barn födda 2001-2019 med ryggmärgsbråck som rapporteras ha, respektive inte ha samordningsansvarig verksamhet.** Antal rapporterade personer per län framgår i applikationen i en tabell under grafen. Totalt fanns enligt dynamiska rapporten 279 barn med RMB som hade samordnande verksamhet, medan 12 inte hade det och information om samordnande verksamhet saknades för 51 barn.



Andel vuxna, födda 2000 eller tidigare med ryggmärgsbräck som rapporteras ha, respektive inte ha samordningsansvarig verksamhet aug 2020. Figuren ovan omfattar 240 vuxna med RMB, av vilka 54 saknade samordnande verksamhet. För 49 saknades uppgift. Trettiosju av de 54 vuxna som rapporterats sakna samordnande verksamhet bor i Skåne, där vuxenhabiliteringen inte har något medicinskt uppdrag, och därför inte sjuksköterska eller läkare i teamen.

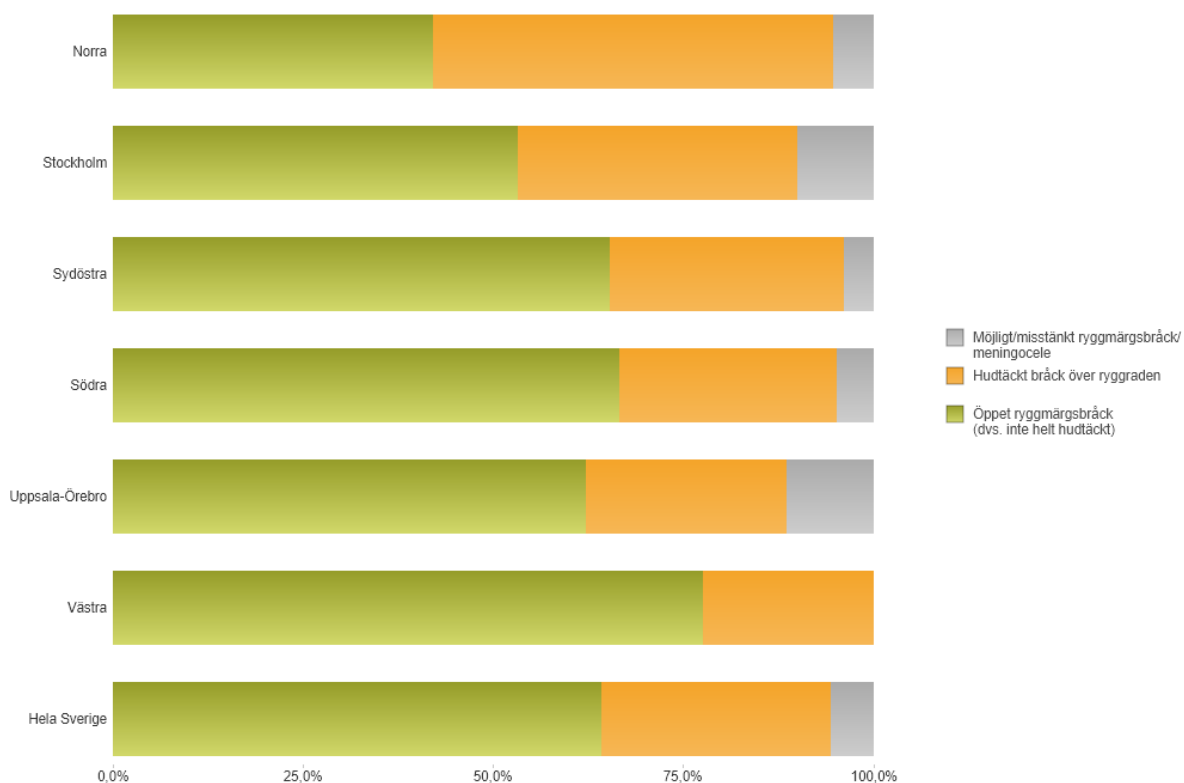
Underlaget till de dynamiska rapporterna uppdateras från MMCUP:s deltagarformulär en gång per månad, men graferna om Mål 1 innehåller ändå inaktuella uppgifter p.g.a. att många deltagarformulär inte uppdaterats efter att personen lämnade barnsjukvården, då den samordnade vården oftast upphör. *Augusti 2020 är det fortfarande 49 vuxna som har en barn- och ungdomshabilitering angiven som samordnande verksamhet.*

Kvalitetsindikator 2 - Rätt diagnos

Vid öppna ryggmärgsmissbildningar är det vanligen lätt att ställa diagnos i samband med första operationen av det nyfödda barnet, då förändringen måste täckas med hud. MMC eller myeloschisis (se sidorna 7-9) är de öppna varianterna. Vid förändringar som är helt hudtäckta vid födelsen kan det vara svårt att skilja mellan olika typer av spinal dysrafism. Magnetkameraundersökning (MRT) och uppgifter om neurologisk funktion, inklusive påverkan på urinblåsa och tarm under första levnadsåren före operation kan behövas för diagnostiken. Vid eventuell operation av förändringen kan neurokirurgen också se vilken typ, och ibland mer än en typ, av spinal dysrafism det rör sig om.

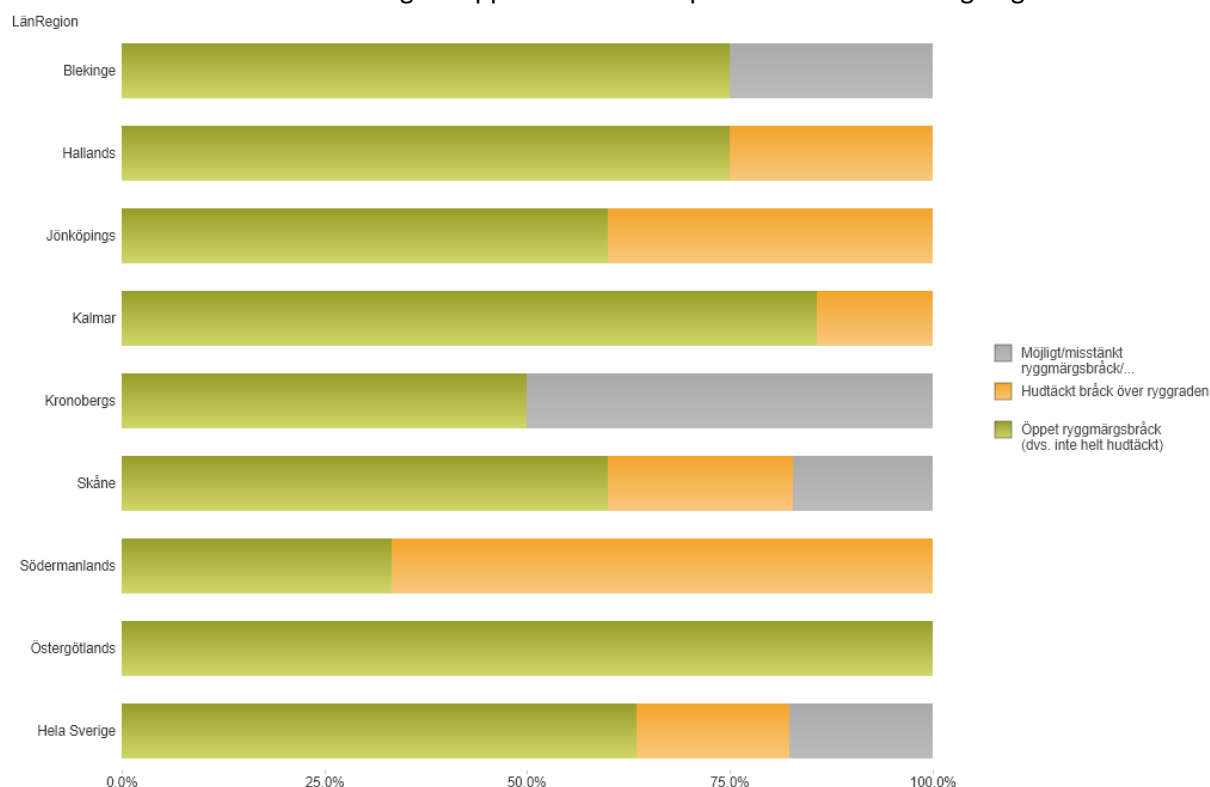
Öppna ryggmärgsbråck medför vanligen en komplex sjukdomsbild med hög komplikationsrisk, mortalitet och en specifik kognitiv profil (se Kognition vid RMB, länk från MMCUP:s hemsida.). Hudtäckta ryggmärgsbråck och särskilt andra typer av spinal dysrafism än ryggmärgsbråck är erfarenhetsmässigt associerade 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 så vitt vi känner till.

Det är viktigt för individen att få rätt diagnos och uppföljning anpassad till just sitt eget hälsotillstånd. I MMCUP vill vi fastställa typ av spinal dysrafism så noga som möjligt i samråd med regionklinikernas MMC-ansvariga neuropedatriker, neurokirurger och neuroradiologer. Detta för att lära mer om varje separat tillstånd, som ofta blandas ihop trots olika orsak, funktion och prognos.



Graferna ovan (barn, f 2001-20) och överst nästa sida (vuxna, f 1941-2000) är tagna från dynamiska rapporter Mål 2 och visar andel personer med känd typ av ryggmärgsbråck som följdes i MMCUP

augusti 2020 bosatta i respektive sjukvårdsregion (barn) eller län (vuxna). Barnens diagnos rapporteras vanligen i samband med neonatalvården på universitetssjukhus, medan diagnos för dem som påbörjat MMCUP i vuxen ålder huvudsakligen rapporteras från respektive läns habiliteringsorganisation.



För utrikes födda och vuxna saknas ofta uppgifter som behövs för att bedöma typ av spinal avvikelse. Andelen med oklar diagnos (möjligt, misstänkt RMB i graferna) är därför högre bland de vuxna än bland barnen. Det är en förvånande stor andel av de vuxna 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 ingår i kategorin hudtäckta RMB eller hudtäckta bråck i figurerna på denna och föregående sida.

Femtiosex personer med annan spinal skada såsom t.ex. tidigt förvärvad ryggmärgsskada (3 barn, infektion, tumörer, trauma), fjättrad ryggmärg utan RMB (8 barn, 2 vuxna), diastematomyeli (9 barn), spinal neuralrörsdefekt som del i syndromatisk spinal dysrafism/caudal regression (9 barn). Flertalet med "annan spinal skada" har anmälts till MMCUP med felaktigt RMB-diagnos, och fått rättad diagnos i samband med MMCUP genomgången. Vuxna med andra spinala skador som ger symptom som vid ryggmärgsbråck, kan i barndomen ha fått besked om att de har ryggmärgsbråck. De har sedan själva uppgett detta i kontakter med sjukvården och har därför "felklassificerats". Flera personer med känd annan spinal neuralrörsdefekt/dysrafism har inkluderats i MMCUP för att underlätta den kliniska uppföljningen. MMCUP är byggd för den diagnoskategorin också, men ännu saknas tillräcklig kunskap om dessa tillstånd för att skapa specifika uppföljningsprogram för dem.

Ännu är antalet deltagare för få för att kunna jämföra hur diagnostiken fungerar i de olika regionerna/landstingen. I åldersgrupperna födda 2007 och senare har dock alla nyfödda och nyinflyttade med ryggmärgsbråck (RMB) följts prospektivt för att hålla full täckningsgrad, och

vi har sett till att alla informeras om och inkluderas i MMCUP. Ändå saknas uppgift om barnen föddes med öppet eller hudtäckt RMB (möjligt/misstänkt RMB i ovanstående figur) även bland barn som är födda i Sverige och där dessa uppgifter borde gå att få fram.

Anslutningsgrad

Anslutningsgrad: Barnneurologi, barnneurokirurgi, barnortopedi och barnurologi vid alla de sex sjukvårdsregionala sjukhusen deltar. Habiliteringsorganisationerna i samtliga 21 län deltar i MMCUP.

Användare: 390 personer arbetade med MMCUP jan 2020, jämfört med 338 jan 2019. Majoriteten var personer anställda inom habiliteringsverksamheter, framför allt fysioterapeuter och arbetsterapeuter, men även psykologer, läkare och andra yrkesgrupper. Ungefär 20 % av användarna arbetade inom läns- och regionsjukvården, där flera olika specialiteter och yrkesgrupper följer personer med ryggmärgsbråck i MMCUP. För vuxna med RMB är det habiliteringarna som följer upp med stöd av strukturen i MMCUP, som för vuxna även riktar sig till primärvården.

Täckningsgrad

I MMCUP fanns januari 2020 94 % av alla kända barn 0-12 år med RMB som bodde i Sverige 2019 (222 av 235).

Procedurer för bedömning av aktuell täckningsgrad

Koordinatorer och ansvariga neuropediatiker i samtliga sjukvårdsregioner har våren 2020 kontrollerat att alla barn födda med RMB/MMC fått erbjudande om uppföljning enligt nationella riktlinjer för ryggmärgsbråck och MMCUP. Jämfört med operationskod ABE10 (primäroperation extirpation och plastik av

ryggmärgsbråck) i Socialstyrelsens öppna statistikdatabas augusti 2020, fanns i MMCUP minst samma antal barn per kön, födelseår och region födda 2007-2019. Antalet registrerade operationer ABE10 var högre i MMCUP. Vuxna med RMB följs inte som barnen koordinerat från regionsjukhusen, och inte heller från koordinerande kliniker på andra sjukhus. I vissa län finns sjuksköterskor och läkare att tillgå inom habiliteringen med kompetens för RMB.

Det är inte möjligt att veta hur många vuxna det finns med RMB i landet. Nationella patientregister kan inte användas för att beräkna antalet vuxna med MMC, då studier visar betydande överdiagnostik av MMC (ICD-10 kod Q05) (Rosenkranz-Brodin 2017). Många med ICD-kod Q05, diagnos MMC, Spina bifida, i journalerna har inte ryggmärgsbråck.

Även då man i kliniken är klar över vilken typ av spinal dysrafism som föreligger kan det vara svårt att välja rätt kod i ICD-10. Jämförelser mellan MMCUP-data grundat på personliga kännedom om i princip alla patienter födda med ryggmärgsbråck och personer med ICD-kod för ryggmärgsbråck (ICD 10 Q05) i journaler och patientregister har utförts. År 2014 fanns det drygt dubbelt så många barn födda 2007-2013 med ICD-10 koden Q05 Spina bifida i patientregistret 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 rapporterat ryggmärgsbråck som i MMCUP. Samma skillnader mellan ICD-10 kod Q05 Spina bifida i nationella patientregister har också visats i en publicerad studie från Danmark (Bodin et al 2017). Pågående studier där MMCUP, födelseregistret med fosterskador, patientregistret, dödsorsaksregistret har kombinerats avidentifierat på socialstyrelsen efter EPN-godkännande inom ett forskningsprojekt (CP-NORTH) tyder på samma överdiagnostik (ännu ej publicerat). Det är fr.a. annan spinal dysrafism än ryggmärgsbråck som klassificeras som Q05 i patientregister/journaler, men inte i MMCUP.

Om antalet ungdomar 15 - 18 år med MMC/RMB enligt tonårsinventeringarna 2004, 2008, 2012 och 2016 används i nämnaren som mått på totalt antal personer med RMB i respektive kohort, så deltog under 2019 84 % av 18 - 21 åringar med RMB i MMCUP och 46 % av 22 - 35 åringar.

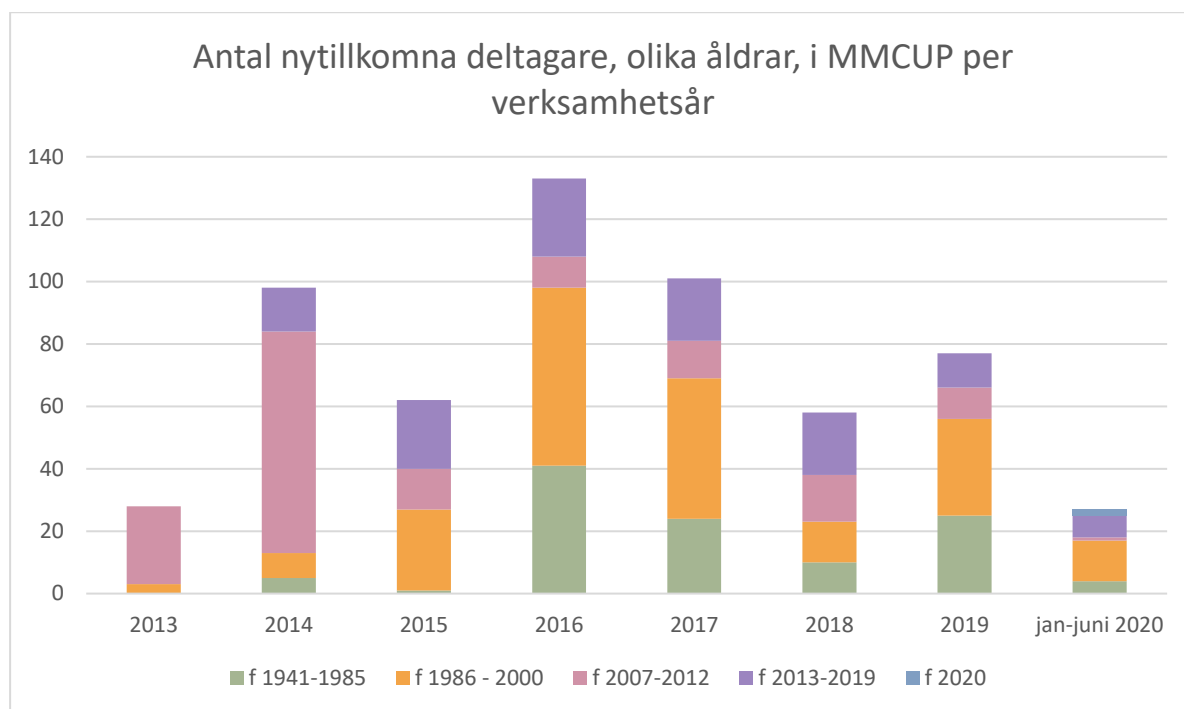
Täckningsgrad personer med ryggmärgsbråck i MMCUP 31/12 2019

Barn 0-12 år (f 2007-2019) 94 %
Unga 18-21 år (f 1998-2001) 84 %
Vuxna 22-35 år (f 1986-1997) 46%
Vuxna > 35 år??

Rapporteringsgrad

En del av de bedömningar som rapporteras in i MMCUP för barn och vuxna finns beskrivna på sidorna 22 och 32. I flera figurer och tabeller på följande sidor visas för varje län/region vilken andel personer i respektive kohort som behandlare i olika yrkeskategorier undersökt och rapporterat till MMCUP före år 2020. Stora delar av uppföljningsprogrammet och registret är löper även utanför regionsjukhusen, dvs. fr.a. inom habiliteringarna, i de flesta län, men fortfarande fanns under 2019 habiliteringar, kliniker och yrkesgrupper som ännu inte arbetar enligt MMCUP program och register.

Antal nytillkomna personer i MMCUP



Under 2018 och 2019 avled fyra varav en knappt ett år gammal och övriga i ung vuxen ålder. Tre av de avlidna hade RMB och shuntopererad hydrocefalus. Tio barn med RMB föddes i Sverige 2019 och sju 2018.

Barn 0-12 år med ryggmärgsbråck PRIOKOHORTEN, epidemiologi

2019 fanns det i Sverige i medeltal 17 barn födda med RMB i varje årskull från 2007-2019, varav i snitt fyra barn per årskull var inflyttade. I Sverige föddes det 2007-2019 i genomsnitt åtta barn per årskull med öppna och fem barn med hudtäckta RMB.

Sedan 2007 har i medeltal nio barn om året fötts i Sverige med öppna ryggmärgsbråck (MMC och myeloschisis) och ytterligare fyra per år med hudtäckta MMC/lipoMMC. Incidensen av RMB (d.v.s. MMC, myeloschisis eller lipoMMC) bland barn födda i Sverige 2007-2018 var 1,20/10 000 födda i landet. Åtta av de 164 barnen födda i Sverige med RMB under denna period avled före 2018. Under 2019 har tio barn i Priokohorten med RMB tillkommit, varav sex är födda i Sverige och ett barn har avlidit. I årsrapport 2017, sidan 12 finns uppgifter om överlevnad bland barn och unga vuxna med RMB, baserat på MMCUP-data 2007-2017 i kombination med dödsorsaksregistret.

Total prevalens 1 jan 2019 var 1,42/10 000, det vill säga antal barn med RMB födda inrikes och utrikes 2007 - 2018 som bodde i Sverige dividerat med hela befolkningen i samma ålder. Bland utrikes födda var prevalensen 4,89/10 000, det vill säga drygt fyra gånger högre än bland Sverigefödda 1,14/10 000. Prevalens för inrikes födda är lägre än incidensen på grund av större befolkning i åldersintervallet än födelsetalen och till viss del också p.g.a. högre andel dödsfall bland barn med RMB än i befolkningen i övrigt.

*Barn födda i Sverige
med RMB 2007-2018*

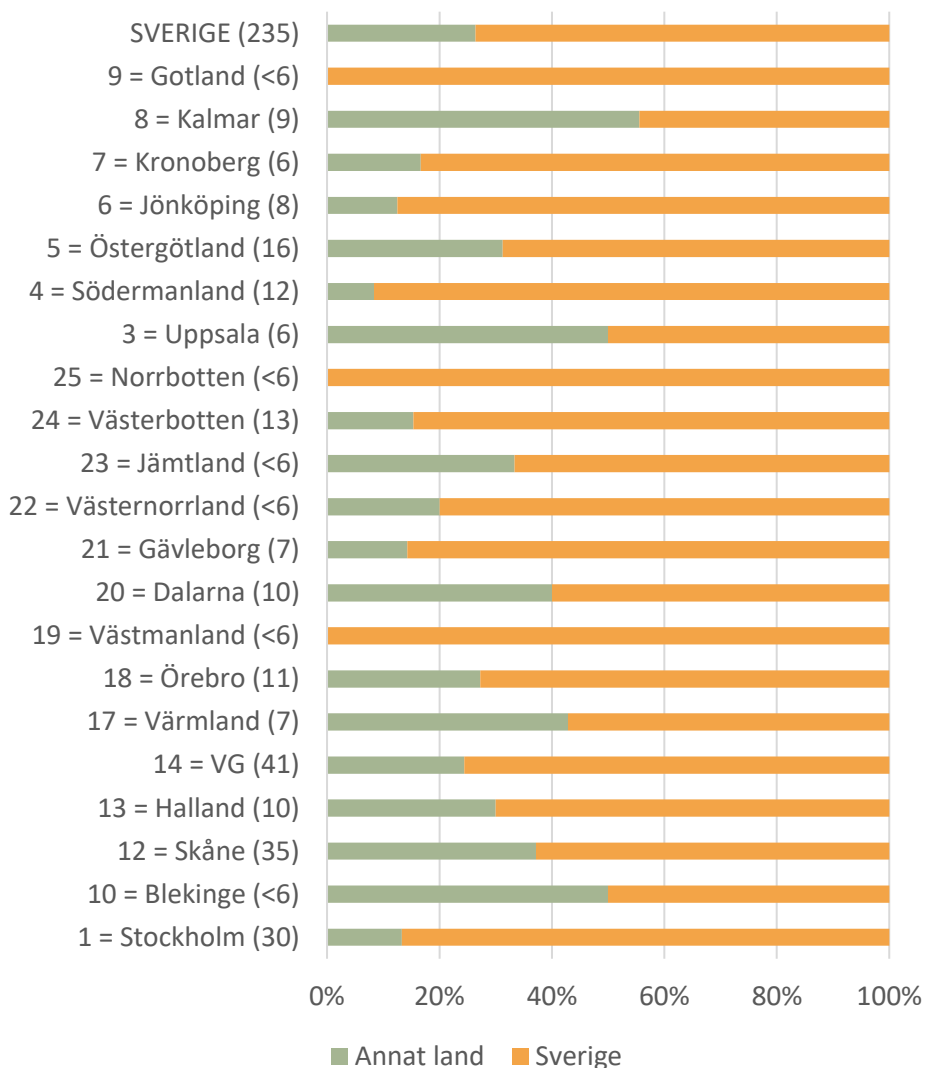
*Incidens 1,20 per
10 000 födda
95 % KI 1,02-1,38/10 000*

*Barn födda med RMB
2007-2018*

*bosatta i Sverige
1 jan 2019
Prevalens 1,42 per
10 000 bosatta
95 % KI 1,23-1,52/10 000*

Vart fjärde barn med RMB som bodde i landet 2019 var utrikes född (26 %), men med betydande variation mellan olika län. Lägst var andelen utrikes födda barn med RMB i Stockholms län (13 %). I hela landet var vart tionde barn (9,4 %) född utrikes bland alla barn 0 - 12 år bosatta i Sverige 2019. Att andelen barn med svåra funktionsnedsättningar är högre bland barn i Sverige som är födda utrikes, än bland de barn som är födda i landet, har visats även i tidigare studier. Av de vuxna med RMB i MMCUP var 8,9 % utrikes födda.

Andel ut- och inrikes födda barn med RMB, 0-12 år bosatta i respektive per län 2019

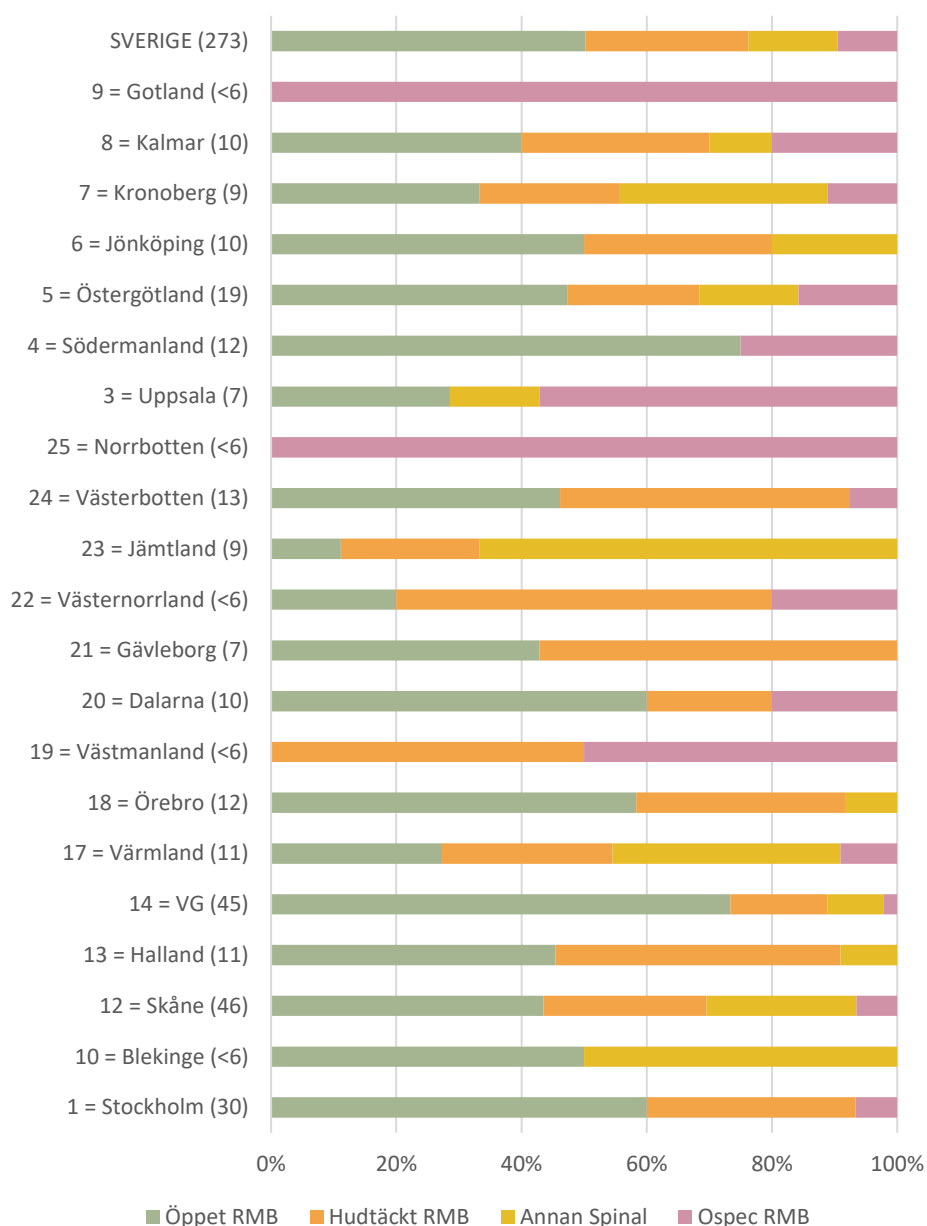


Hela populationen barn med RMB födda 2007-2019 och bosatta i landet ingår i MMCUP:s priokohort, så den situation som beskrivs för den i hela landet är sann, utan den snedvridning som kan inträffa om undersökningsgruppen inte är representativ för populationen. För att värdera eventuella skillnader mellan regioner när vi så småningom kan försöka jämföra resultat av vårdåtgärder behöver man dock ta hänsyn till att sammansättningen av barn med RMB i respektive region (case-mix) kan skilja sig åt, och att antalet barn per SVR är lågt; RMB är ett sällsynt tillstånd. Regionala skillnader kan vara stora och ändå bero på slumpen.

Typ av RMB

Personer födda med öppna RMB har som grupp störst medicinska behov och störst risk för komplikationer. Öppna RMB är vanligaste typen av RMB hos barn födda i Sverige, drygt sex av tio barn (63 %) jämfört med knappt fem av tio (48 %) födda utrikes. Bland utrikes födda var det ofta svårt att säkert veta om bråcket varit hudtäckt eller öppet från början. Även bland enstaka inrikes födda barn saknades den uppgiften, som framgår av figuren nedan.

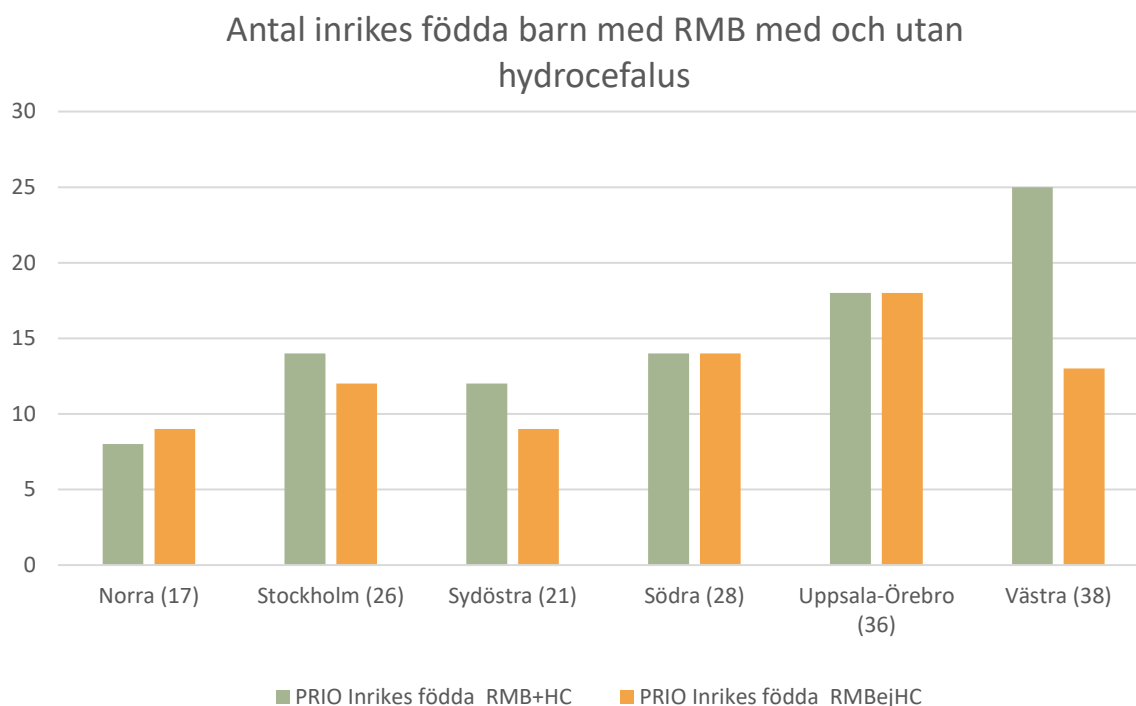
Typ av spinal dysrafism hos barn 0-12 år i MMCUP 2019



Andel barn i landet med olika typ av spinal dysrafism. Totalt antal barn i MMCUP bosatta i respektive region 2019 inom parentes.

Öppet och hudtäckt RMB, respektive ospecificerat RMB. Med ospecificerad RMB menas i MMCUP att det är okänt om det rör sig om öppet eller hudtäckt RMB vid födelsen. I den ospecificerade gruppen ingår också några fall, där läkare inte har bekräftat RMB-diagnosen. Annan spinal betyder att barnet har annan spinal dysrafism, det vill säga det är bekräftat att diagnosen inte är ryggmärgsbråck.

Drygt 50 barn med annan spinal dysrafism födda 2007-2019 följs i MMCUP, men ingår inte i den s.k. PRIO-kohorten med RMB födda 2007-2019.



Shuntopererad hydrocefalus (HC) eller ej bland barn med RMB födda i Sverige 2007 - 2019 (priokohorten). Totalt antal barn i denna kohort bosatta i respektive sjukvårdsregion 2019 inom parentes.

Samordning och kontinuitet mellan läkare/andra behandlare och patient är A och O för att vården av personer med RMB ska fungera bra. Varje år föds så få barn med RMB i Sverige att varje klinik och varje professionell person endast får enstaka barn att skaffa sig erfarenhet av. Varje person med RMB behöver dock ovanligt många bedömningar och ingrepp. Eftersom 95-100 % av barnen 2019 bodde kvar i den SVR där de föddes har det hittills funnits god grund för kontinuitet. Nu sker dock generationsväxling bland professionella som följt barn med RMB, ofta sedan mitten av 1960-talet.

Formulär/bedömningar i MMCUP barn

Formulär och schema för olika bedömningar som ingår i MMCUP vid RMB finns på hemsidan mmcup.se under rubrik ”Formulär” De bedömningar med tillhörande formulär som ingår i MMCUP för barn är förutom deltagarformuläret

- **Neuroförsta formulär** 2.1 MMCUP neuroförsta RMB och 2.3 MMCUP neuroförsta äldre innehåller data om graviditet, förlossning och neonatalperiod, typ av RMB och en del samtidiga diagnoser. 2.1 fylls vanligen i av regional barnneurolog i samband med neonatalvården på regionssjukhuset, medan 2.3 MMCUP neuroförsta äldre fylls i för dem som kommit in i MMCUP senare.
- **Fysioterapeut**, 3.0 MMCUP FT-formulär för alla åldrar
- **Arbetsterapeut**, 6.2 MMCUP AT-formulär,
- **Operationer** – 4.0 OP BAS + åtta specifika OP-formulär (NK1-5, Ort, Urol op, GI-op, övrig op) fylls i enligt överenskommelse lokalt av opererande enhet eller MMCUP ansvarig inom resp SVR
- **Uro-tarm**: 5.1 MMCUP Uromottagning och 5.2 Uroundersökningar fylls i enligt lokal överenskommelse i samband med bedömning av uroterapeut och urolog/barnkirurg/läkare.
- **Psykolog**, 6.1 MMCUP psykolog

De två uro-tarmformulären introducerades november 2016. Organisationen vad gäller uroterapi för barn med RMB ser olika ut, ofta är det uroterapeut i respektive landsting som ansvarar. På andra håll ansvarar uroterapeut vid barnkirurgisk klinik eller regionhabilitering. Beroende på organisation bestämmer man lokalt vem som ska fylla i de olika delarna av uro-formulären, barnkirurg, lokal eller regional neuropediatriker och uroterapeut/sjuksköterska.

Barnneurologer och uroterapeuter som koordinerar MMCUP i respektive sjukvårdsregion hade 2019 bedömt och kompletterat data i MMCUP i störst andel av ”sina” formulär; 93 % av barnen i priokohorten hade ifyllda neuroförstaformulär och 84 % hade ifyllda uroterapeutformulär. Det fanns vanligen mellan 4 och 10 formulär per person; 53 % hade någon FT-bedömning 19 % hade AT- och 7 % hade psykologutredningar dokumenterad i MMCUP. Psykolog och arbetsterapeutformulären introducerades sent år 2016 och ännu är det liten andel av barnen som har inknappade bedömningar

Figuren på motsatt sida visar hur stor andel barn med RMB födda 2007 - 2019 som hade bedömningar utförda av olika yrkesgrupper i MMCUP per region maj 2020. Totalt antal barn i bosatta respektive region/län inom parentes.

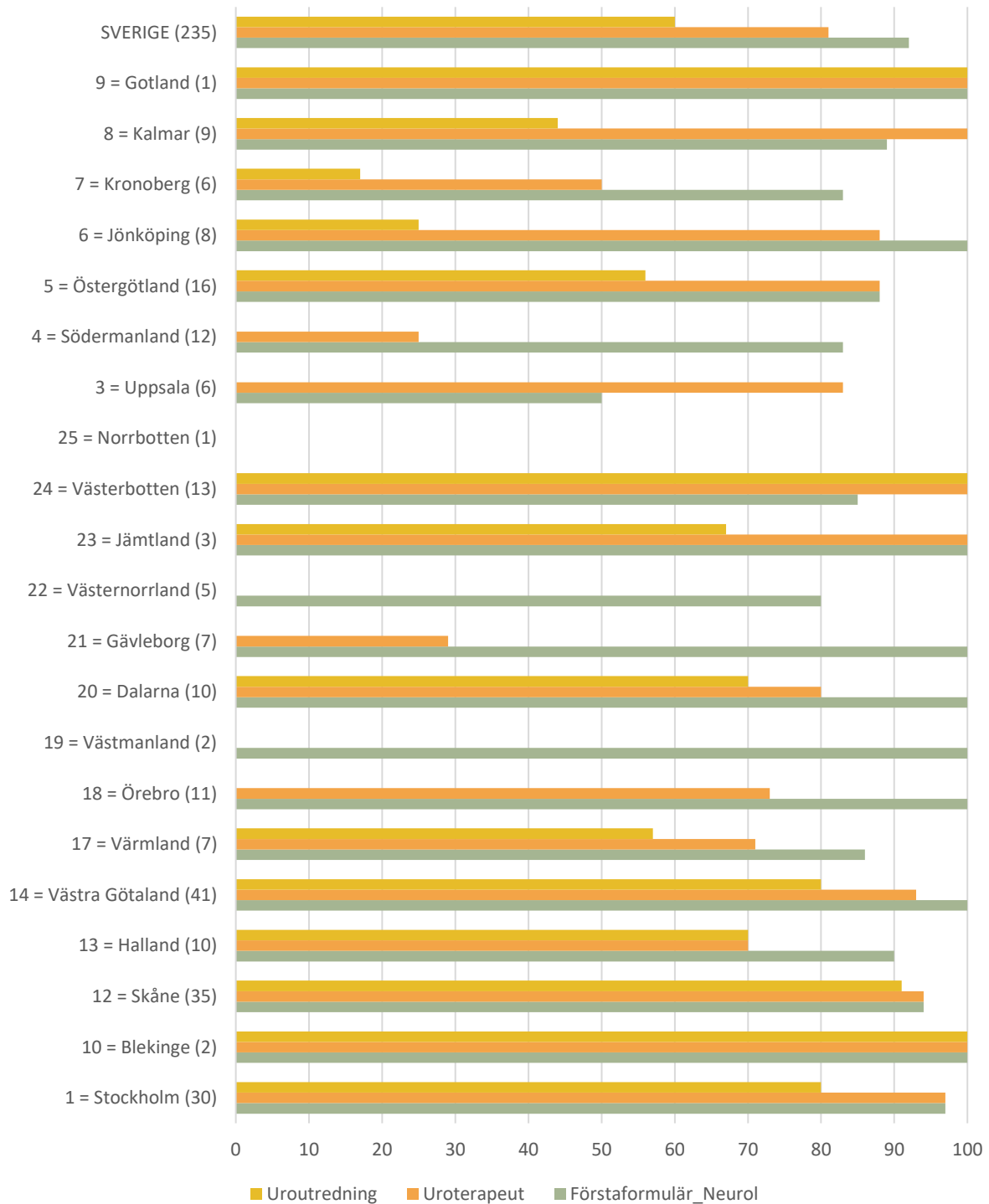
/Lena Westbom

PRIOKOHORTEN, rapporteringsgrad

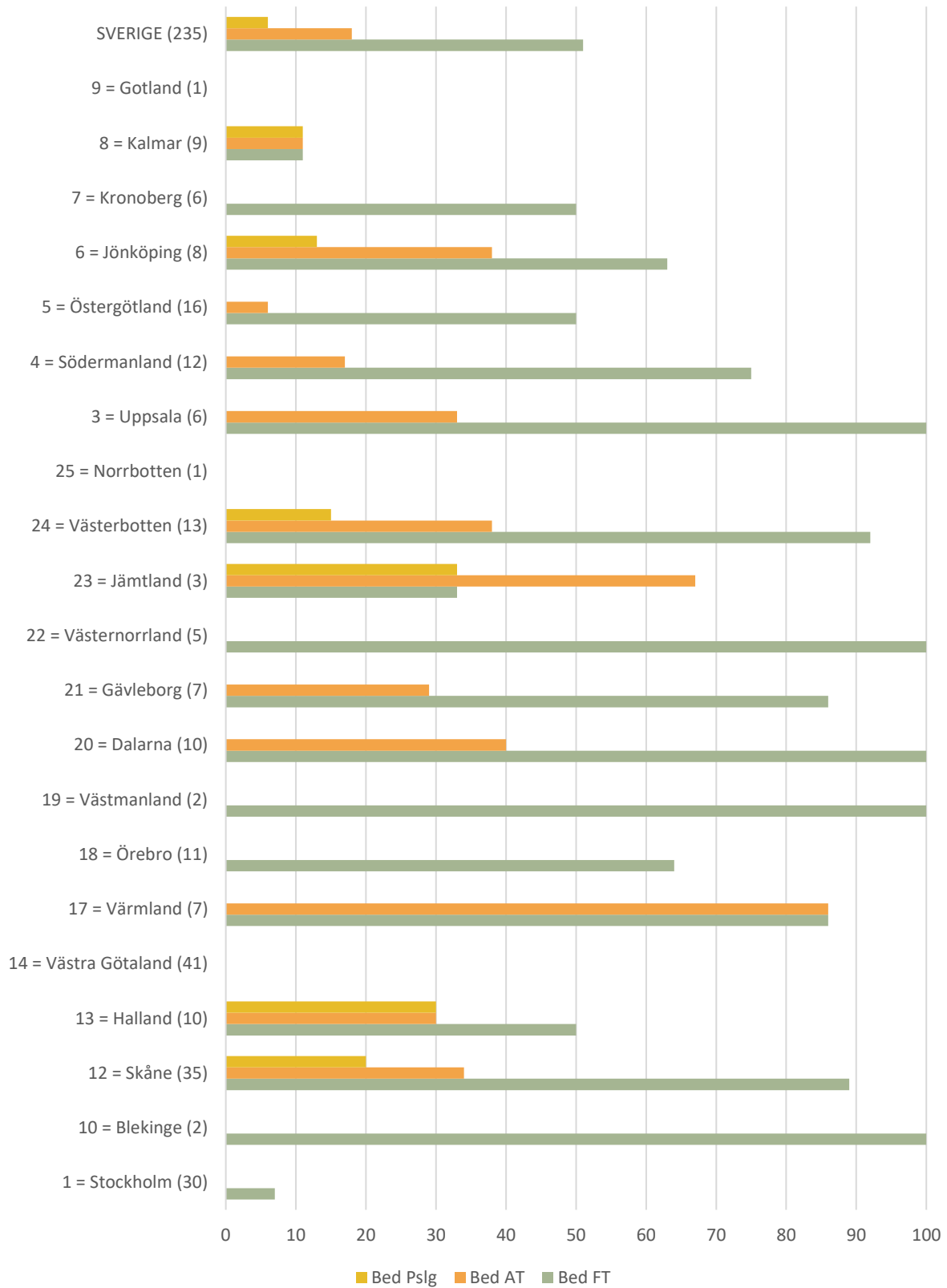
RAPPORTERINGSGRAD

Priokohorten födda 2007 - 2019

Andel % barn med RMB födda 2007-2019 med MMCUP
rapporter från uroterapeuter och barnneurologer

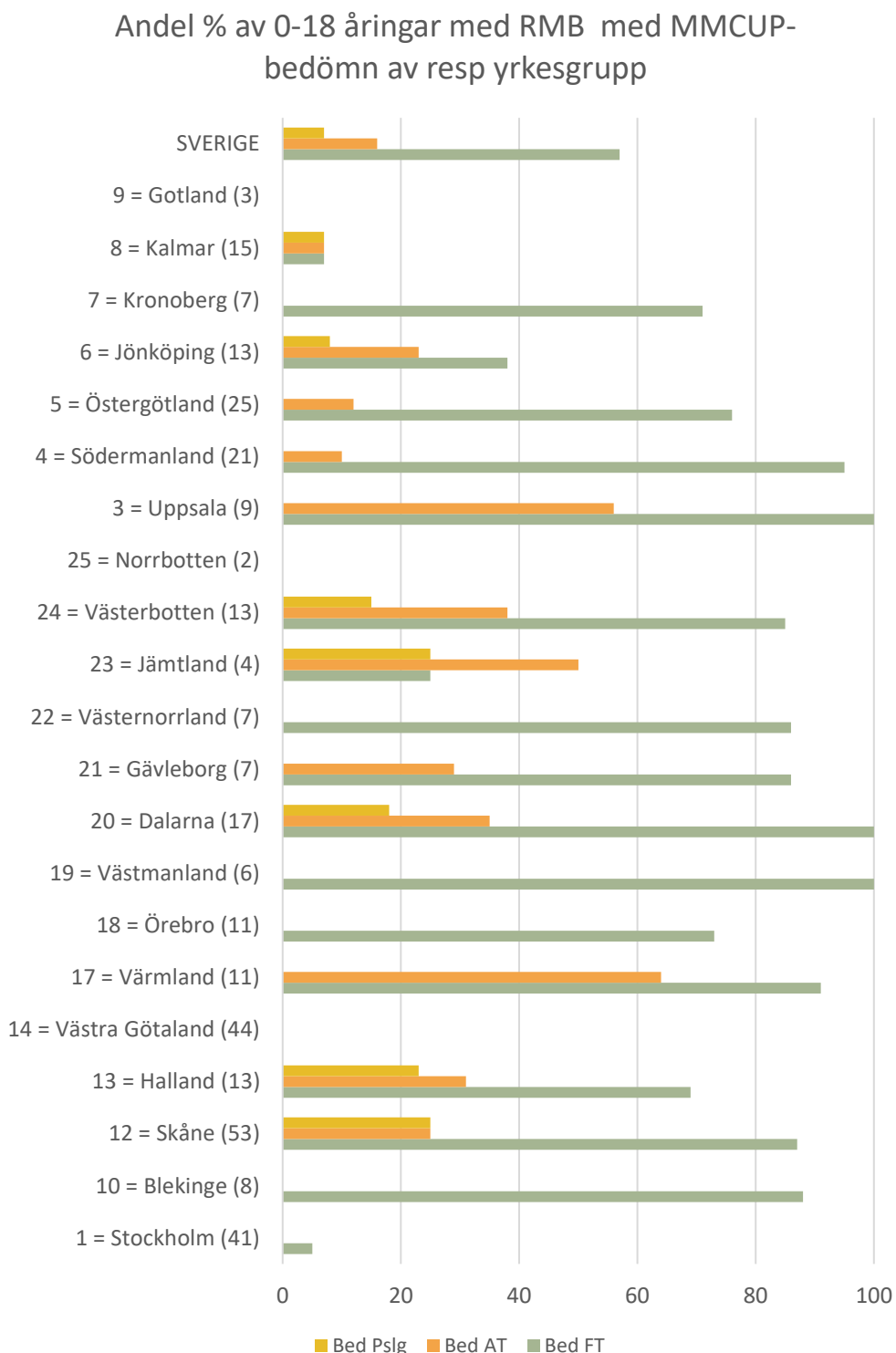


Andel % barn med RMB f 2007-19 som bedömts av resp yrkesgrupp inom habilitering



Rapporteringsgrad, alla barn med RMB 0 - 18 år

Rapportering för äldre barn, barn med RMB födda före 2007 skulle startas efterhand som man lokalt lyckats hålla full täckning o rapportering i PRIO-kohorten. Som ses i nedanstående figur är rapporteringsgraden hög även årskullarna barn med RMB födda före 2007. /Lena Westbom

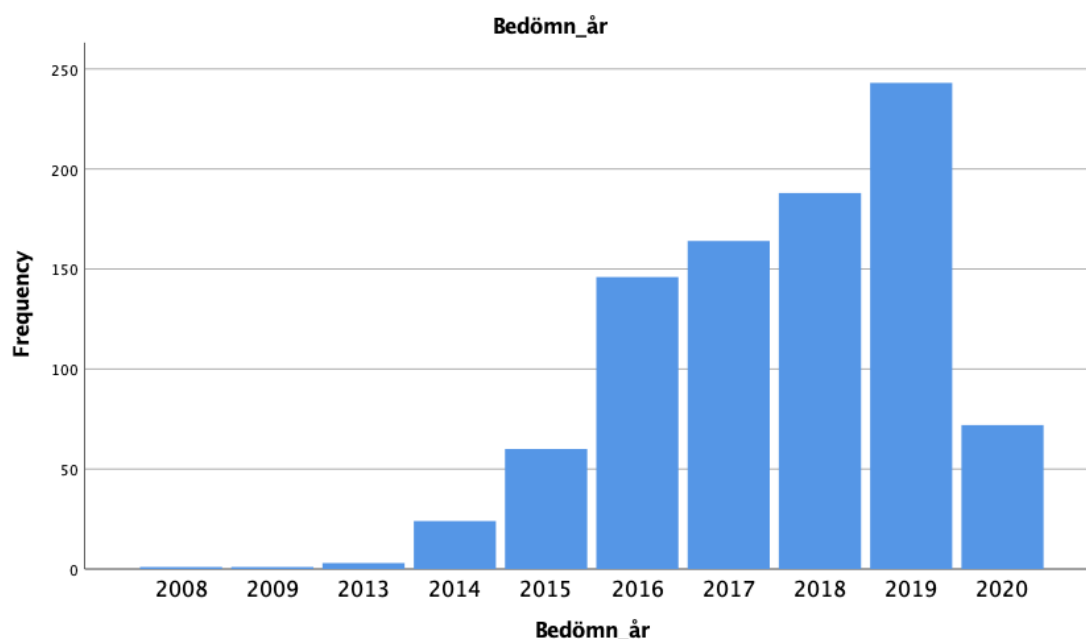


Rapportering - Fysioterapiformulär alla åldrar

/Annika Lundkvist Josenby

Sammanlagt finns 902 inmatade FT formulär, varav knappt hälften (n=422) är genomförda på personerna i den prioriterade kohorten det vill säga födda 2007 och senare och 480 för individer födda 1945 - 2006.

Antal FT formulär ökar för varje år, för 2020 finns hittills formulär för de första fyra månaderna.



Figur: Antal inmatade FT formulär per år.

Mätningar och status från 704 personer finns i MMCUP, varav 648 har ryggmärgsbråck och 56 har annan form av spinal dysrafism. Av personer med ryggmärgsbråck har 353 personer minst ett FT formulär före 20-06-01. Det stora flertalet deltagare (61.8 %) har ett eller två FT formulär, och 2,5 % av deltagarna har 8-10 FT formulär inmatade i registret.

För att göra meningsfulla analyser av gruppdata från FT formulären behövs uppgifter från fler deltagare och för att kunna följa samma deltagare över tid behövs fler bedömningar för samma patient. Bedömningsintervaller för samtliga olika status och formulär finns beskrivna i ett [körschema](#) på hemsidan.

Antal formulär	Födelseår					Totalt
	1940-85	1986-2000	2001-06	2007-12	2013-19	
1	36	48	20	22	13	139
2	8	20	25	16	10	79
3	6	7	16	14	7	50
4	3	4	12	7	5	31
5	0	2	4	13	7	26
6	0	0	2	5	5	12
7	0	1	0	4	2	7
8	0	0	0	0	3	3
9	0	0	0	2	2	4
10	0	0	0	0	2	2
Total	53(15 %)	82(23 %)	79(22 %)	83(23 %)	56(16 %)	353

Tabell: Antal FT formulär per deltagare utifrån födelseår

Eftersom vårdprogrammet knutet till MMCUP, rekommenderar regelbundet återkommande fysioterapeutiska uppföljningar, halvårsvis till årsvis för barn och tonåringar och vartannat år för vuxna, för att kunna detektera tidiga avvikelser i rörelsestatus, är förhoppningen att upprepade mätningar för fler deltagare kommer att göras i större utsträckning och på så vis ge möjlighet att arbeta med att förebyggande insatser.

Muskelfunktionsnivå (MFN) har funnits med i FT bedömningen sedan starten, men har sedan 2018 blivit obligatoriskt vilket också medfört att alternativet ”full muskelstyrka” har lagts till samt möjlighet att ange om nivån är svårbedömd. Uppgiften är nu mer komplett ifylld vilket på sikt möjliggör analys av olika utfall och resultat i förhållande till skade/funktionsnivå att användas i vidare analyser.

Det är fortfarande så att bedömning av MFN enbart görs i FT formuläret, vilket innebär att denna centrala uppgift saknas för hälften av personerna som följs i registret med andra formulär. Som tidigare har de två största regionerna Stockholm och VG region lägst antal FT bedömningar i förhållande till folkmängd.

	saknas	Muskelfunktionsnivå						Total
		0: <u>ua</u> *	I: <u>Sacral</u>	II: Låg	III: Mellan	IV: Hög	V: <u>thoracal</u>	
Norra	0	1	11	6	6	4	4	32
Stockholm	0	0	0	0	0	2	0	2
Sydöstra	3	1	9	11	10	13	10	57
Södra	0	4	38	23	19	17	30	131
U-Ö	1	7	23	24	15	13	28	111
Västra	0	1	4	6	2	2	5	20
Total	4(1%)	14(26%)	85(24%)	70(20%)	52(15%)	51(14%)	77(22%)	353

*= Fullgod muskelstyrka

Tabell: Muskelfunktionsnivå vid senaste FT bedömningen fördelat på sjukvårdsregionerna.

De län som har rapporterat FT formulär för > 80 % av deltagarna, är Dalarna (100 %), Uppsala (89 %), Gävle (86 %), Södermanland (86 %), Värmland (83 %) och Skåne (82 %). Län som rapporterat FT formulär för <10% av sina patienter är Västra Götalands län (0 %), Norrbotten (0 %), Gotland (0 %), Stockholm (4 %) och Kalmar (8 %).

Tabell: Deltagare per län/landsting med deltagare som haft minst en inmatad FT bedömning före juni 2020.

	Nej	Ja	Total
1 = Stockholms län	46	2	48
10 = Blekinge län	6	11	17
12 = Skåne län	20	94	114
13 = Hallands län	9	20	29
14 = Västra Götalands län	146	0	146
17 = Värmlands län	6	29	35
18 = Örebro län	4	10	14
19 = Västmanlands län	13	6	19
20 = Dalarnas län	0	19	19
21 = Gävleborgs län	1	6	7
22 = Västernorrlands län	5	6	11
23 = Jämtlands län	8	14	22
24 = Västerbottens län	10	12	22
25 = Norrbottens län	4	0	4
3 = Uppsala län	2	17	19
4 = Södermanlands län	4	24	28
5 = Östergötlands län	18	49	67
6 = Jönköpings län	15	6	21
7 = Kronobergs län	7	26	33
8 = Kalmar län	22	2	24
9 = Gotlands län	5	0	5
Total	351	353	704

Hälsa och funktionstillstånd – priokohorten 0-12 år

/Lena Westbom

Vi väntar med att analysera data inmatade under 2019 och 2020 eftersom populationen är så liten och det sker endast små förändringar varje år. I början av 2019 fanns för 122 barn i priokohorten. Alla har god njurfunktion. Inte heller andra barn i denna kohort har behövt dialys eller njurtransplantation.

Urinblåsa och tarm – tömningsmetod

Av de 208 barnen 0-11 år i priokohorten 2018 hade 161 (77 %) rapporterats beträffande blåstömningsmetod. I de SVR som har rapporterat uro-bedömningar för (nästan) samtliga i priokohorten (Stockholm, SÖ, S) är det ungefär samma andel som tömmer blåsan med RIK via uretra/urinröret (71-79 %), respektive kissar på vanligt sätt (21-24 %). Fyra barn i landet (2,3 %) använde RIK via alternativ kanal, tre i västra och en i Stockholms SVR. De har då opererats med en öppning på buken där de kan föra in katetern i för att tömma blåsan.

Tarmtömningsmetod var rapporterad för 157 (75 %) av priokohortens barn. Majoriteten (68 %) använde retrograd tarmsköljning, dvs lavemang via ändtarmsöppningen. I priokohorten var det framför allt barn födda med öppna RMB som använde retrograd tarmsköljning (80 %), jämfört med 45 % hos dem med hudtäckta bräck. Vart fjärde barn (24 %) i hela priogruppen hade avföring på ”vanligt” sätt, några enstaka med hjälp av små klysmata (medicin in via ändtarmen). Sju barn (4,5 %) hade colostomi (”påse på magen”). Tre barn av de 157 hade antegrad tarmsköljning, det vill säga var opererade för att kunna ge sig tarmsköljning via en liten öppning på buken. Dessa tre barn bodde i Stockholm och i södra Sverige.

Klara toalettbesöken själv

Av 127 lite äldre barn (6 - 11 år) i priokohorten hade 93 (73 %) rapporterats beträffande självständighet i toa-situationen. Ytterlighetsgrupperna var de 13 % av 6-11-åringarna som uppgavs klara av både blås- och tarmtömningsrutinerna helt självständigt utan påminnelse, och de 30 % som behövde hjälp med allt vad gällde både blås- och tarmtömning.

”Case-mix” påverkar dessa siffror, och undersöktes inte i åldrarna 6 - 11 år. När alla barn 6 - 18 år inkluderades sågs statistiskt signifikanta skillnader i självständighet vid blås- och tarmtömning mellan gruppen född med öppna och dem med hudtäckta bräck, där den senare hade större andel som klarade hela toalettsituationen på egen hand. Detta beror troligtvis i första hand på en bättre neurologisk och kognitiv funktion vid hudtäckta bräck.

Läckage från tarm och blåsa hinder i dagliga aktiviteter och det finns regionala skillnader

Frågan om urinläckage var besvarad för 97/127 (76 %) skolbarn med RMB födda 2006 - 2011 (7 - 12 år). Av dessa var 26 barn (27 %) torra, hade inte urinläckage alls eller ”mer sällan än varje månad”. Sjuttioen av barnen har urinläckage, varav fem anger att det hindrar aktiviteter.

Andelen barn utan urinläckage var högst i Västra 9/26 (35 %) och Sydöstra 4/13 (31 %) sjukvårdsregionerna (SVR). Andelen barn med urinläckage var högst i Norra och Södra SVR 5/6 rep. 21/26 (81 %). Antal barn var lågt och skillnaderna kan bero på slumpvariation, men resultaten stämmer med tidigare resultat. I inventeringarna 2004-2012 av tonårskohorterna såg vi också att det är i SÖ och V SVR som man arbetat mest aktivt för att förbättra kontinensen hos barn med RMB (se MMCUP årsrapport 2013, s 11)

Smärta hämmar dagliga aktiviteter även hos barn

Vi har tidigare rapporterat om mycket smärta vid RMB hos vuxna. Fråga om upplevd smärta har funnits i MMCUP:s FT-barnformulär sedan det internetbaserades nov 2013. Fråga om smärtinverkan på dagliga aktiviteter och sömn fanns tidigare bara för vuxna, lades till i barnformuläret under år 2017. Hittills har denna fråga besvarats för 44 % av barnen i priokohorten; 16 % rapporterade smärta som hindrar aktivitet, fr.a. barnen med sacral och låg lumbal muskelfunktionsnivå (25 %). I S SVR är frågan besvarad för 89 % av priokohorten och där rapporteras att var femte barn 0 - 11 år (6/31) hade smärta som hämmade dagliga aktiviteter.

Trycksår

Svårläkta trycksår är ett gissel vid RMB, särskilt bland vuxna, p.g.a. nedsatt känsel i nedre delen av kroppen i kombination med motoriska svårigheter, tarm-och urinläckage och neuropsykologisk funktionsprofil. Bland barnen i priokorten fanns minst 14 barn med tryckskador, varav två hade fullhudsskador, trycksårskategori 3 rapporterade i uromottagningsformuläret.

Fysioterapeut Jessica Stockman skrev om detta i förra årsrapporten och kommer att presentera en poster om trycksår på årets AACPD-möte: Pressure injuries in children with myelomeningocele in Sweden. Håll utkik efter postern, som ska publiceras på MMCUPs hemsida efter AACPD-mötet.

/Lena Westbom

Vuxna med ryggmärgsbråck

/Ulrica Jonsson

MMCUP vuxen

Barn och vuxna har mycket gemensamt, men skiljer sig också åt på många sätt. Den fysiska, psykiska och känslomässiga mognaden förändras genom livet, och livssituationen likaså. Behovet av hälso- och sjukvård ser också olika ut i olika faser i livet, även vid diagnoser som kvarstår livslångt. Det är därför svårt att utforma ett bra kvalitetsregister och uppföljningsprogram som ser likadant ut för både barn och vuxna.

När MMCUP startades valde man att börja med att utforma MMCUP för barn, för att sedan fortsätta med att utveckla MMCUP för vuxna. Under de första åren fanns därför inget sätt att registrera data om vuxna. De vuxna med ryggmärgsbråck som anmälde intresse registrerades som "Deltagare", (med enbart samtycke, personuppgifter och diagnos), i väntan på att MMCUP vuxen skulle utvecklas. Många 18-åringar som lämnade uppföljningen på barnklinikerna anmälde sig som "Deltagare" på detta sätt.

MMCUP vuxen har sedan utvecklats successivt. Ett årligt uppföljningsformulär; "*Liten genomgång*" har tagits fram. *Handbok till "liten genomgång"*, och *Kliniska riktlinjer för uppföljning av vuxna med ryggmärgsbråck* har publicerats på www.mmcup.se. Ytterligare kapitel i riktlinjerna kommer att publiceras allteftersom de färdigställs. I MMCUP finns idag följande formulär för vuxna:

Formulär	Innehåll
Deltagarformulär	Samtycke, personuppgifter, diagnos
Neuro - äldre, ryggmärgsbråck	bakgrundsinformation, ytterligare
Neuro – första annan ryggmärgsavvikelse	diagnoser
Liten genomgång	årlig uppföljning
EQ-5D	hälsorelaterad livskvalitet
Uro-tarm-mottagning, vuxen	urinvägar
Fysioterapeutformulär_vuxen	fysisk funktion

Rekommendationen är att fylla i alla formulär när uppföljningen startar, och sedan i första hand fortsätta med liten genomgång och EQ-5D en gång om året.

Det finns två syften med uppföljningen:

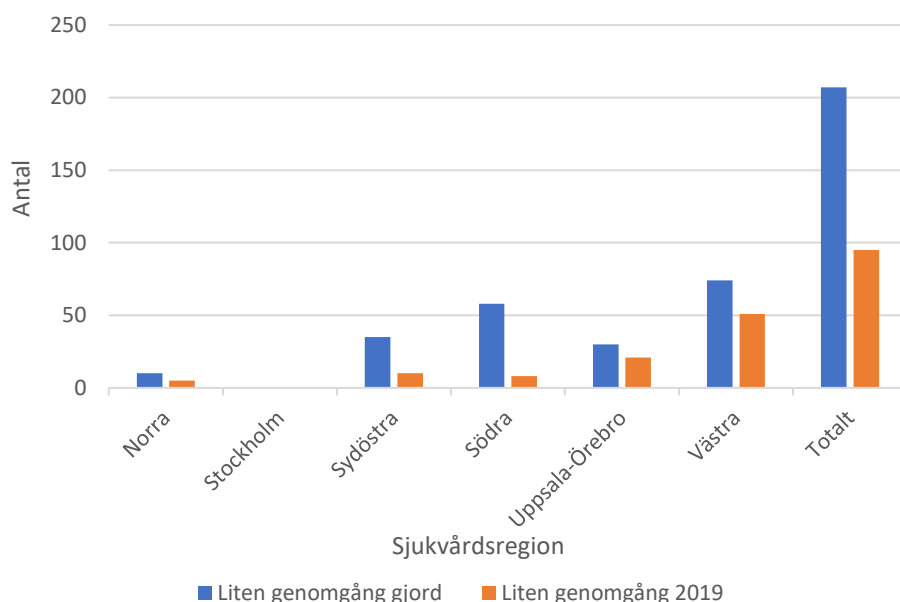
1. Att uppmärksamma hälsoproblem och risker för allvarliga komplikationer, och att förebygga eller behandla dem.
2. Att samla kunskap, göra jämförelser mellan olika behandlingsmetoder och vårdgivare för att utveckla vården.

Det första syftet uppfylls direkt i samband med uppföljningen. Det andra syftet är beroende av inrapportering till MMCUP:s databas, och kvaliteten påverkas av tex vilka som erbjuds deltagande och hur komplett formulären fylls i.

Regionala jämförelser

Möjligheten för vuxna med ryggmärgsbråck att delta i uppföljningen är väldigt olika i olika delar av landet. I många landsting finns ingen möjlighet alls att få en sammanhållen uppföljning, i Stockholmsregionen erbjuds en sammanhållen uppföljning men inte deltagande i MMCUP, medan till exempel Västra Götaland och Jämtland erbjuder både sammanhållen uppföljning och deltagande i MMCUP.

I Södra och Sydöstra sjukvårdsregionerna genomfördes åren 2016 - 2017 en kartläggning av vuxna med ryggmärgsbråck, där man registrerade *Deltagare*, *Neuro-äldre*, *Liten genomgång*, *Uro-tarm vuxen* och *Fysioterapi vuxen* i MMCUP. Av de vuxna som deltog då är det endast ett fåtal som sedan har följts upp, vilket framgår i figuren nästa sida, där undersökningar utförda under 2019 redovisas separat. Flertalet vuxna med RMB som deltagit i projekt för inventeringar i södra och sydöstra sjukvårdsregionerna 2015 - 2018 har inte tillgång till uppföljning inom någon vuxenhabilitering. Samordnad rehabilitering för vuxna med RMB saknas i flertalet län.



Registerdata n (%)							
Sjukvårdsregion	Norra	Stockholm	Sydöstra	Södra	Uppsala-Örebro	Västra	Totalt
Deltagarformulär	24(8)	7(2)	49(16)	71(23)	46(15)	109(36)	306(100)
Liten genomgång	10(5)	0(0)	35(17)	58(28)	30(15)	74(36)	207(100)
Liten genomgång 2019	5(5)	0(0)	10(11)	8(8)	21(22)	51(54)	95(100)

Idag finns i MMCUPs databas:

- 306 vuxna inkluderade som *Deltagare*, varav 99 inte har någon rapporterad MMCUP-genomgång utöver uppgifterna i deltagarformuläret
- 207 vuxna som gjort *Liten genomgång*, varav 95 under 2019.
- 147 vuxna som besvarat *EQ-5D*, varav 49 under 2019

För denna sammanställning har vi valt att redovisa data från de senaste *Neuro-Äldre*, *Liten genomgång* och *EQ-5D* som registrerats för respektive person.

Det går att göra regionala jämförelser av antal deltagande i MMCUP, men det är ännu inte meningsfullt att göra regionala jämförelser av rapporterade hälsoproblem, dels för att det är osäkert hur stor täckningsgraden är när det gäller vuxna över 30 år i olika regioner, och dels för att många av frågorna i formulären har lämnats obesvarade. Vi redovisar därför i år enbart totalsiffror för hela landet. För varje fråga anges hur många som svarat och procent räknas utifrån de som svarat på frågan.

Spinaliskliniken i Stockholm har parallellt med MMCUP-starten, som de deltagit i, genomfört en egen genomgång av vuxna med RMB i sitt upptagningsområde och för första gången i ett för diagnosgruppen stort populationsbaserat material kunnat beskriva situationen för vuxna med RMB ur många olika perspektiv. Ännu så länge finns inte spinalisklinikens material inmatat i MMCUP, men i framtiden kan jämförelser med situationen i andra delar av landet förhoppningsvis göras. Se referenser nedan till de två alldeles nyss publicerade artiklarna, de två första populationsbaserade studierna av vuxna med MMC. Artiklarna eller länkar till dem ska inom kort kunna nås via MMCUPs hemsida.

Bakgrundsdata	n (%)
Kön	n=306
Kvinnor	160(52)
Män	146 (48)
Åldrar	19-78
Medianålder	29
Civilstånd	n=200
Ej gift eller sambo	157(79)
Gift eller sambo	43(22)
Boende	n=207
Med föräldrar	55(27)
Ensamboende	86(42)
Sammanboende	38(18)
Ensamboende med barn	10(5)
Boende med särskild service	18(9)
Sysselsättning, obs flera svar per deltagare möjligt	n=201
Studier	29(14)
Daglig verksamhet	39(19)
Arbete	73(36)
-med lönebidrag	34(17)
Praktik/arbetsträning	9(5)
Arbetssökande	8(4)
Sjukskrivning	13(6)
Annan sysselsättning	25(12)
Ingen sysselsättning	33(16)
Intellektuell funktionsnedsättning	n=161
Troligen utvecklingsstörning	16(10)
Testad utvecklingsstörning	37(23)
Troligen ej utvecklingsstörning	76(47)
Testad ej utvecklingsstörning	32(20)

Livssituation

Majoriteten vuxna med ryggmärgsbråck är ensamstående och att få arbetar på öppna arbetsmarknaden. Det är oklart hur många som har utvecklingsstörning. Vi har bara uppgift om att 23 % av deltagarna har testats för begåvningsnivå, och av dem hade drygt hälften utvecklingsstörning, dvs 12 % av alla deltagare. Här finns troligen ett stort mörkertal beroende på att så få testats. Det är dessutom känt att många normalbegåvade personer med ryggmärgsbråck har nedsatt exekutiv funktion, med svårigheter att planera och att få saker gjort. Detta testas inte alltid när man testar begåvningsnivå, men kan ha mycket stor inverkan på livssituationen i vuxen ålder. Hydrocefalus har visats vara kopplat till kognitiv funktion. Bland deltagarna är det bara 57 % som har haft hydrocefalus, trots att ca 8 av 10 barn som föds med ryggmärgsbråck i Sverige får hydrocefalus. Ingen av de 11 deltagarna födda före 1963 har haft hydrocefalus, men även i de yngre åldersgrupperna är det färre personer med hydrocefalus än förväntat. Det är troligt att fler personer med hydrocefalus har avlidit i förtid. Men det kan också vara så att fler personer med hydrocefalus har utvecklingsstörning eller förvärvat hjärnskada och bor på gruppboenden. Gruppboenden sköts av kommunerna och det är mer sällan de boende där har kontakt med vuxenhabiliteringarna där MMCUP finns. Spinaliskliniken som erbjuder en sammanhållen uppföljning för vuxna med ryggmärgsbråck i Stockholmsregionen har nyligen publicerat en artikel¹ som beskriver livssituationen för deras patientgrupp. I studien ingår 196 vuxna, det vill säga ungefär lika många som deltagit i "liten genomgång" i MMCUP i resten av landet, och resultaten är likartade. Arton procent lever som gift eller sambo, 37 % arbetar, 63 % har hydrocefalus och 14% har utvecklingsstörning.

Hälsoproblem	
Dialys eller njurtransplantation	n=170
Har/haft dialys eller transplantation	31(18)
Ej dialys eller transplantation	139(82)
Urininkontinens	n=161
Har urininkontinens	111(69)
Ej urininkontinens	50(31)
Avföringsinkontinens	n=158
Har avföringsinkontinens	71(45)
Ej avföringsinkontinens	87(55)
Svårläkta sår	n=158
Har sår	18(11)
Har tryckmärke	18(11)
Ej sår eller tryckmärke	122(77)
Smärta	n=158
Ofta/alltid	65(41)
Ibland	58(37)
Aldrig	35(22)
Oro eller nedstämdhet	n=144
Mycket	13(9)
Ganska mycket	17(12)
Lite	48(33)
Inte alls	66(46)

Hälsosituation

Njursvikt med behov av dialys eller njurtransplantation är en mycket allvarlig komplikation som MMCUP syftar till att förbygga. Av de vuxna med ryggmärgsbråck som lever idag och har svarat på frågan, har 18 % behövt dialys eller transplantation. Vi vet inte hur många personer med ryggmärgsbråck som fått njursvikt och avlidit i förtid. Njurfunktionen kan försämrats under många år innan det ger symtom. Vuxna med ryggmärgsbråck vars njurar och urinblåsa inte följts upp i vuxen ålder riskerar att redan ha tappat mycket i njurfunktion när uppföljning och behandling återupptas. Uppföljningen och behandlingen får då riktas in på att bromsa fortsatt försämring. Det är möjligt att man under en tid kommer att se en fortsatt ökning av vuxna med njursvikt bland dem som haft ett uppehåll i uppföljning och behandling efter att de lämnade barnsjukvården. Bland vuxna med ryggmärgsbråck har 22 % angett att de har sår eller tryckmärke, 69 % urininkontinens, 45 % avföringsinkontinens och 41 % att de har smärta ofta/alltid och 21% att de har ganska mycket/mycket oro eller nedstämdhet. I den tidigare nämnda kartläggningen i Stockholmsregionen hade 20 % trycksår, 78 % urininkontinens, 77% avföringsinkontinens och 40 % smärta vid undersökningstillfället.

Livskvalitet

Trots den stora mängden hälsoproblem skattar vuxna med ryggmärgsbråck sin hälsorelaterade livskvalitet högt. Instrumentet EQ-5D innehåller en skala från 0 - 100, där 0 är att må så dåligt som möjligt och 100 är att må toppen. 140 personer har svarat på frågan. Svaren sträcker sig från 15 till 100 och hälften av dem ligger över 75.

Sammanfattning

MMCUP vuxen har nu kommit igång och börjar kunna ge en uppfattning om läget i landet för de vuxna. Många har gjort sin första inmatning under 2019 och förhoppningsvis blir inmatningarna mer kompletta med ökad vana. Ett viktigt utvecklingsområde som kvarstår är att öka tillgängligheten till samordnad vård och uppföljning enligt MMCUP för vuxna i alla delar av landet.

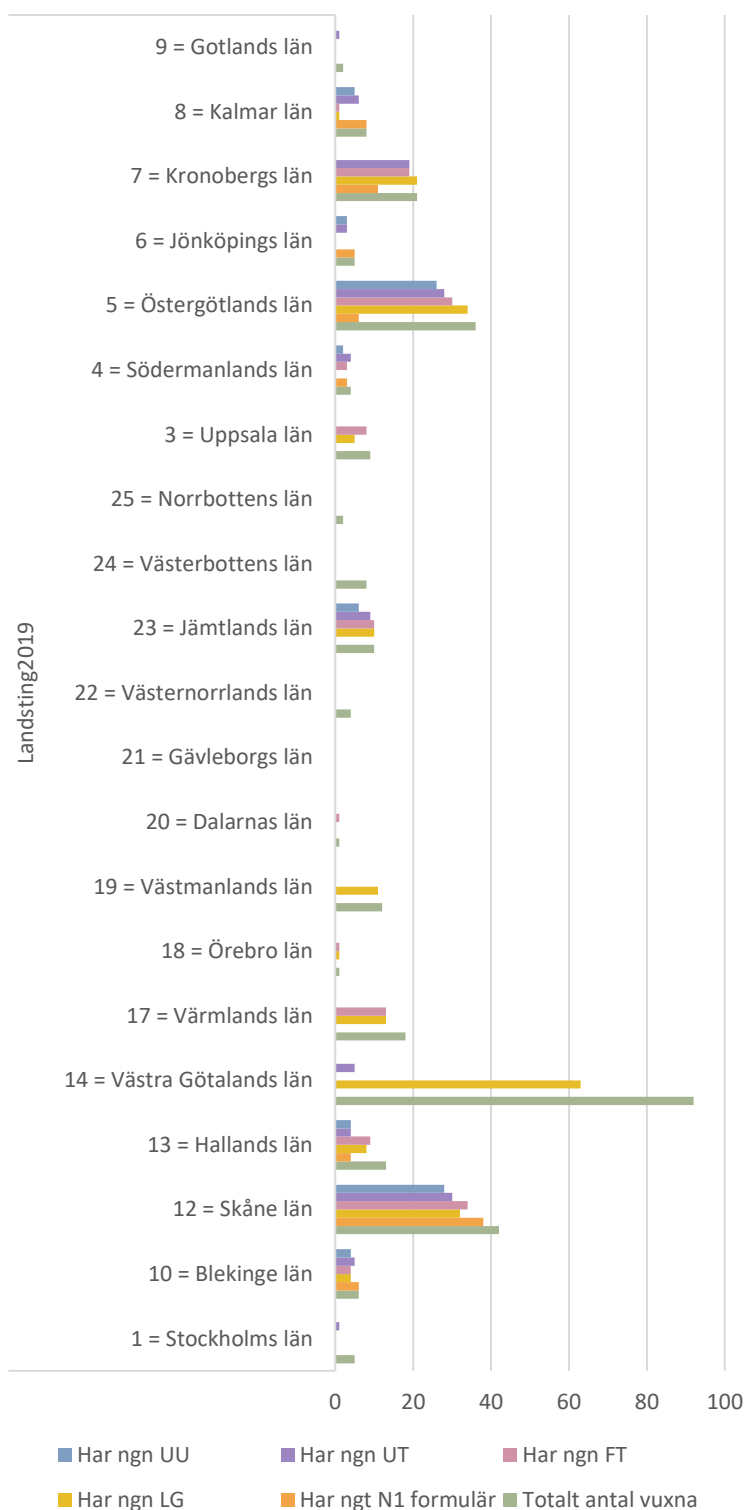
/Ulrica Jonsson

Referenser

1. Bendt, Martina, et al. "Adults with spina bifida: A cross-sectional study of health issues and living conditions." *Brain and Behavior* 10.8 (2020): e01736.
2. Voiding conditions, renal and bowel function in a cohort of adults with spina bifida. Ehrén I, Lindbo L, Gabrielsson H, **Bendt M**, Seiger Å. *Neurourol Urodyn*. 2020 Jun 12. doi: 10.1002/nau.24422. Online ahead of print.PMID: 32531078

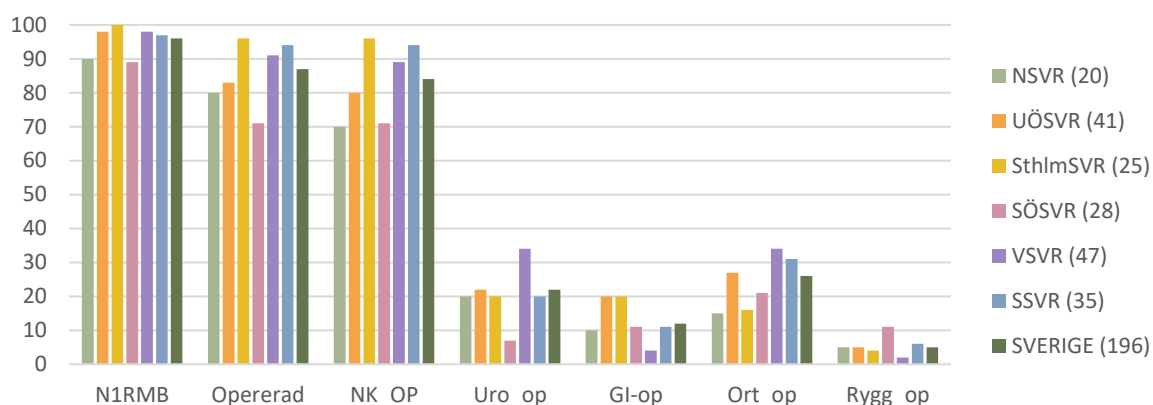
Rapporteringsgrad vuxna möjligen finns fel i underlaget – N1formulär saknas? ska kontrolleras

Antal vuxna i MMCUP april 2020 och
antal med bedömning/ar av resp
yrkesgrupp



Rapporteringsgrad operationer

Det finns i MMCUP möjlighet att beskriva operationer per opererande klinik alternativt per län eller sjukvårdsregion där personen bor. Fullständig täckningsgrad eftersträvas för neurokirurgiska, urologiska/barnkirurgiska och barnortopediska operationer i priokohorten.



Figur: Andel (%) barn födda med RMB 2007-2017 bosatta i respektive sjukvårdsregion (totalt antal barn per SVR inom parentes) som juli 2018 hade formuläret N1RMB ifyllt och andel som hade minst en registrerad operation (OP_BAS), samt som hade genomgått minst en operation inom respektive specialitet minst en gång. (NK=neurokirurgisk; uro=urologisk; GI=gastrointestinal; ort=barnortopedisk; rygg=ryggortopedisk operation).

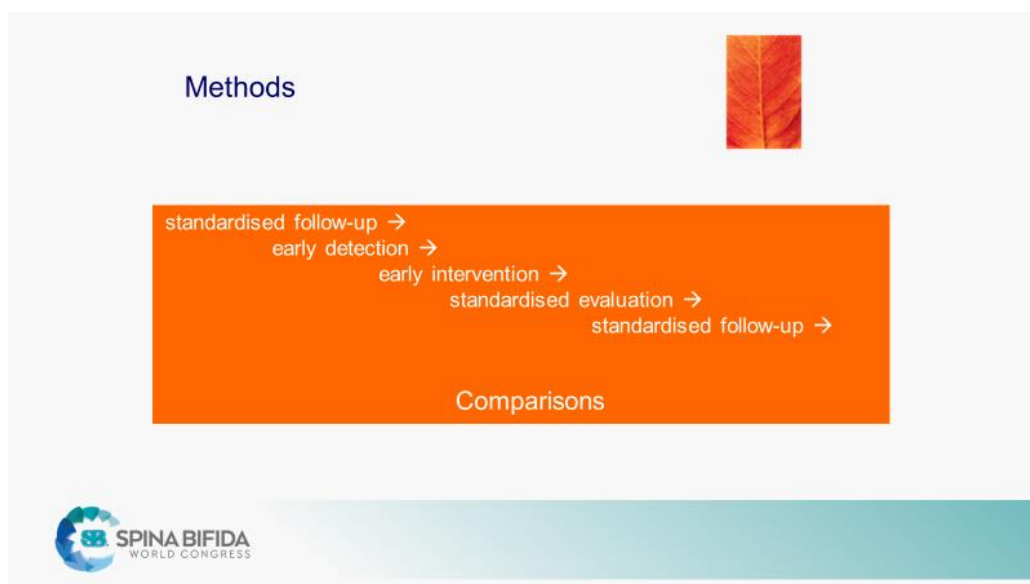
Barnortopediska och neurokirurgiska operationer har beskrivits mer utförligt i tidigare årsrapporter. Operationsdata för år 2018-2020 kommer att analyseras inför nästa årsrapport.
Lena Westbom

Nytta av MMCUP

för val av operationsindikationer och timing

Att behandlingstraditionerna skiljer sig mellan olika regioner är förklarligt eftersom evidensbaserade riktlinjer kring många interventioner vid RMB saknas. I vissa situationer är dock överens om att man måste operera, t.ex. vid kliniska helt klara tecken på ökat intrakraniellt tryck med hotande inklämning, då akut operation krävs för att patienten ska överleva och det utan att förvärva hjärn- eller synskador. I andra fall är operationsindikationerna inte lika tydliga.

Det är på sitt sätt bra att inte alla gör likadant, eftersom det då finns möjlighet att genom standardiserad långsiktig uppföljning inom MMCUP med upprepade strukturerade funktionsgenomgångar före och efter olika interventioner, inte minst operationer, lära sig mer om resultaten. Olämpliga eller onödiga ingrepp kan identifieras, som personer med RMB då kan slippa i fortsättningen. Interventioner med god effekt kan identifieras och erbjudas vid rätt tid till vid rätt indikation till personer med RMB i hela landet.



För att få fram pålitliga data krävs att den grupp patienter man följer verkligen är representativ för hela gruppen personer med samma diagnos och funktion. Genom att följa en hel population (alla) personer med RMB som bor i ett avgränsat geografiskt område som t.ex. Sverige vet man att undersökningsgruppen är representativ. Det finns så vitt vi kunnat finna vid litteratursökningar inga andra populationsbaserade studier av operationer vid ryggmärgsbråck. Det närmast jämförbara registret är sjukhusbaserat, det amerikanska National Spina Bifida Patient Registry NSBPR.

När flera delar i MMCUP har varit igång under många år kommer vi i vårt unika populationsbaserade register att kunna följa funktionsutvecklingen hos personer med RMB i alla åldrar över tid och se hur t.ex. smärta, andra funktioner (blåsa/tarm, motorik, känsel, kognition, aktivitetsförmåga) och personens egen upplevda hälsa/livskvalitet påverkas av olika insatser.

/Lena Westbom

Brukare i MMCUP

Patientföreträdare har funnits med från början i MMCUP:s 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 MMCUP:s hemsida (mmcup.se, ”kliniska riktlinjer vuxna”). Första kapitlet ”Om ryggmärgsbräck 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 ryggmärgsbräck. Diagnosinformation att använda i kontakt med arbetsgivare, kommun och försäkringskassa har också efterfrågats. ”Lättläst information om kognition vid ryggmärgsbräck” som också finns på [hemsidan](#) 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, det vill säga 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. Intygprocessen upplevs av alla brukare som påtaglig stressfaktor.

Lena Westbom, delvis baserat på text från brukararbetsgruppen 2016

Förbättringsarbete

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. Våren 2019 publicerades ett *”Nationellt kunskapsstöd för ryggmärgsbråck”* som till stora delar bygger på de medicinska riktlinjer för vuxna med vid RMB, som skapades fram 2017-2018 i MMCUP:s regi

Vi har sedan MMCUP-starten 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 i en enkät publicerad i förra årsrapporten ger stöd för denna uppfattning. Sammanfattningsvis angav den övervägande majoriteten av användarna i MMCUP 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.

Forskning

Bl.a. följande projekt pågår

- Smärta hos personer med MMC. MMCUP forskare Ann Alriksson-Schmidt har i samarbete med amerikanska forskare studerat smärta hos unga barn med MMC i Arizona och Utah. Vi ämnar bygga vidare på denna smärtforskning med svenska MMCUP data. (doktorand och sjuksköterska Amanda Burman-Rimstedt).
- Förekomst och effekt av trycksår ska studeras, trycksår i denna population är svårsläkta och kostsamma och framförallt är de förebyggbara. En artikel om förekomst av trycksår hos barn och vuxna med MMC är en del i Jessica Stockmans doktorandprojekt, tänkt att lägga grunden för mer systematiskt förebyggande arbete.
- Ett större MMC projekt pågår där MMC data kombineras med data från bland annat Statistiska centralbyrån och Socialstyrelsen efter godkänd etikansökan. Mortalitet 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 socioekonomiska 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 och med stöd från patientföreningarna.

/Ann Alriksson-Schmidt

Publikationer

1. 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.
2. Alriksson-Schmidt A, Josenby AL, Lindquist B, Westbom L. Pain and health status in adults with myelomeningocele living in Sweden. *J Pediatr Rehabil Med*. 2018; 11:255-264.
3. Vu Minh Arnell M, Abrahamsson K. Urinary continence appears to enhance social participation and intimate relations in adolescents with myelomeningocele. *J Pediatr Urol*. 2019 Feb;15(1):33.e1-33.e6. doi: 10.1016/j.jpuro.2018.08.008. Epub 2018 Aug 14.
4. Potential benefits of the cognitive orientation to daily occupational performance approach in young adults with spina bifida or cerebral palsy: a feasibility study. Peny-Dahlstrand M, Bergqvist L, Hofgren C, Himmelmann K, Öhrvall AM. *Disabil Rehabil*. 2018 Oct 8:1-12. doi: 10.1080/09638288.2018.1496152. [Epub ahead of print]
5. Chapman's Comprehensive Orthopedic Surgery, 4th edition, 2019. E Pontén, Å Bartonek, M Eriksson. Kapitel 257. Myelodysplasia.
6. 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.
7. Persson M, Janeslätt G, Peny-Dahlstrand M. Daily time management in children with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. 2017; 10: 295–302.
8. 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.
9. 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.
10. Alriksson-Schmidt A. Transition in young people with myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol*. 2011; 53:581-2.
11. 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.

Abstracts presenterade eller accepterade till internationella kongresser:

12. Stockman Jessica, Bendt Martina, Alriksson-Schmidt Ann. Prevalence of pressure injuries in individuals with myelomeningocele in Sweden Accepterad till AACPD 2020
13. Forsgren M, Alriksson-Schmidt A, Lundkvist Josenby A, Ståhl N, Westbom L. Myelomeningocele in Sweden: Survival and causes of death in two cohorts over ten-

years. Free paper oral presentation vid AACPDM (American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Disabilities), Cincinnati, USA, oktober 2018.

14. Alriksson-Schmidt A, Lundkvist Josenby A, Burman Rimstedt A, Westbom L. The myelomeningocele follow-up program: the Swedish initiative to ensuring multidisciplinary healthcare for individuals with myelomeningocele (accepted as oral presentation, 19th International Conference on Integrated Care, San Sebastian, Spain, 1-3 April 2019.)
15. Mattsson-Glad G, Mattsson S. Adults with MMC - what do they tell? Accepterad för presentation vid [Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida](#) (SRSHB) June 26-29, 2019 La Laguna, Canarias, Spain.
16. Smithers-Sheedy H, Gross P, Reid S, Westbom L, Goldsmith S. *The swings and roundabouts of registers and surveillance programs for childhood disability research*. Accepterat abstract för "Focused Symposium" vid Combined American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Medicine (AACPDM) 73rd Annual and the International Alliance of Academies of Childhood Disabilities (IAACD) 2nd Triannual meeting, Anaheim, California, September 18-21, 2019.
17. Jonsson U, Westbom L. A new quality registry and follow-up programme for adults with Myelomeningocele in Sweden. Accepterat för presentation som demonstration poster vid Combined AACPDM 73rd Annual and IAACD 2nd Triannual Meeting, Anaheim, California, September 18-21, 2019.

Listan är bara delvis uppdaterad sedan föregående årsrapport.

Artiklarna 1-2, 6, 12-16 grundas helt eller delvis på registerdata från MMCUP. Ann Alriksson-Schmidt arbetar för både MMCUP och CDC:s i USA spina bifida-register, med vilket vi samarbetar för att kunna jämföra data.

I artiklar gemensamma med CDC och i övriga artiklar används och prövas instrument och variabler som framtagits för uppföljning vid MMC, för inmatningsformulär i MMCUP, eller studier som utförts som underlag för uppdateringen av nationella riktlinjer.

Mål närmaste året

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 på grund av 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
- Slutföra och rapportera MMC-nätverkets sista tonårsinventering

Övrigt

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