

Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus

MMCUP



Årsrapport 2012

September 2013

Innehåll

Från barndom till vuxenliv – vuxna födda med ryggmärgsbråck berättar	3
Förord	6
Bakgrund och övergripande målsättning	7
Kortfakta om ryggmärgsbråck	9
Förekomst av MMC i Sverige	10
Nyfödda med ryggmärgsbråck under tiden 2007 – 2012	12
Operationer på barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2012	17
Ungdomsinventering 2012 - gjord i det nationella nätverket för MMC	19
Vuxna födda med ryggmärgsbråck	21
Vetenskaplig produktion	22
Mål för 2013 – utvärdering	23
Mål för 2014	24

Från barndom till vuxenliv – vuxna födda med ryggmärgsbråck berättar

En brutal övergång från barndom till vuxenhet som skapat stor vilshenhet kring hälsan.

Onödiga, felaktigt ordinerade medicinkurer och minst en kontraproduktiv operation.

En livslång kamp mot allvarliga blåspröblem och trycksår.

Det är vad en handfull vuxna personer som lever med egna erfarenheter av ryggmärgsbråck oberoende av varandra framhåller som tydliga inslag i sina liv vad gäller deras medicinska behandlingar.

När de ser tillbaka har tillvaron ofta präglats av utanförskap i miljöer utanför familjen. Men barn som lever i en ombonad miljö har trygghet och trivsel där och det ger de flesta en god självbild och identitet.

Däremot har de upplevt svårigheter med att bli sedda som de individer de är i skolan, på fritiden och ännu tydligare i vuxenlivet. Så länge de var barn hade de också tillgång till en samlad vård och omsorg, även om misstag kunde ske, men att komma ut på egen hand i vuxenlivet, ofta helt utan en medicinskt kunnig mottagare och behandlare, har varit chockartat.

Med en stor personkänedom i populationen av personer med ryggmärgsbråck och deras anhöriga, ställde jag ett antal frågor till fyra vuxna personer i åldrarna 30, 35, 41 och 51 samt ett par föräldrar. Här är en del av vad som framkom från dem som själva har ryggmärgsbråck:

Man, 30 år:

”Under de tre senaste åren har jag haft väldigt täta kontakter med vården och det har dels betytt att jag får lägga andra saker åt sidan för tillfället, dels att jag även fått en skrämmande inblick i skillnaden på kunskap och bemötande mellan olika vårdgivare. (...)

Som nybliven 30-åring kan jag med bestämdhet säga att de senaste tolv åren i mitt liv har varit en ständig och i vissa fall hård strid för att få livet att fungera, då det ’skyddsnet’ man hade framför allt från barnhabiliteringen snabbt och brutalt rycktes undan. Självklart för ju vuxenlivet med sig en rad friheter, men man har inte riktigt tid att ta dem till sig när man strider med näbbar och klor bara för att få vardagen att fungera, vilket många som inte har ett handikapp inte behöver. (...)

Bortsett från diverse onödiga och fel ordinerade medicinkurer så är den enda direkt kontraproduktiva behandlingen en sen-förlängning i underarmen, som skulle leda till ökad handfunktion men som inte förde med sig någonting av värde ett exempel på något jag kunde varit utan.”

En annan röst, en 41-årig man:

”Mitt liv med ryggmärgsbråck har präglat mig i allt. Jag har, totalt, legat på sjukhus runt en tiondel av mitt liv, tror jag. Om inte mer. Jag har gjort mellan 50 och 70 kirurgiska ingrepp. Jag har aldrig kunnat stödja på benen. Jag har opererats i huvud, hals, mage, höfter, hälsenor, amputerat fötter. Tar mediciner för blodtrycket, har tagit massor av antibiotika mot urinvägsinfektioner, har epilepsi och kan som en följd därav inte ta körkort, inte träna hur som helst, har shunt. (...)

Alla behandlingar har ju haft syftet att få mig att må bättre, och jag har nog fått många insatser som jag skulle må sämre av att inte ha fått. Men när jag amputerade mina helt igenom

såriga, infekterade fötter gick jag från att ha varit mycket sjuk till att bli helt infektionsfri på extremt kort tid.

Jag gjorde en gång en urinvägs-operation som urologkirurgen efteråt har erkänt och beklagat var en felbedömning, en så kallad kockblåsa. Men jag fick ju senare en korrigerig, en brikblåsa, i stället. Vi kan alla göra misstag. Urologen har varit öppen om sin missbedömning. Vad skulle jag tjäna på att anklaga henne för detta?"

En kvinna, 52, reflekterar:

"Vi barn var inte barn inom sjukvården utan försökspatienter. Operationer gjordes på mig utan bedövning, jag har genomgått operationer som mina föräldrar inte fick veta något om i förväg. Inte heller vad de var bra för. Jag har en massa ärr på kroppen. Har minnen av att jag låg fastbunden i sängen och inte kunde röra mig. Kan i dag inte ha kläder som sitter för hårt eller ett för tungt täcke, känner obehag då. (...)

Det fanns väldigt lite ömhet på sjukhusen, föräldrarna fick komma en timme varannan dag. Vi kunde bli så ledsna. Jag har starka minnen från det, redan som mycket liten. Ångesten av att bli lämnad var stor när jag växte upp och den fanns kvar länge. (...)

I dag är jag väldigt ifrågasättande, lyssnar ofta med flera läkare om jag inte känner mig trygg av vården, när jag behöver den, och det ser jag som bra. Men samtidigt skulle det vara skönt att känna att man kan lita på sjukvården. Det har blivit bättre, när jag träffar en ny läkare i dag säger jag från början att jag är ifrågasättande och vill veta allt. Jag framhåller att det är min kropp. Är jag inte nöjd med bemötandet byter jag läkare. Just nu har jag tillgång till bra läkare som jag haft länge, min distriktsläkare, urologläkare och nu senast min hjärtläkare som jag får ett bra bemötande av och känner mig trygg med. (...)

Vi som lever med ryggmärgsbräck är inte lika, vi har väldigt olika förutsättningar. En del av oss kan gå, en del av oss har inte vattenskalle, vissa av oss har inte kognitiva svårigheter. Listan kan göras lång. (...)

Det är viktigt att den som inte kan arbeta ska kunna ha en inkomst som gör att man inte behöver oroa sig för att ha pengar till medicin, att man har råd att leva. Inte som nu när människor lever på gränsen."

En man, 35, skriver:

"Övergången från barnhabilitering till vuxenhabilitering var otroligt dålig. Vuxenhabiliteringen har egentligen inte bidragit med någonting vettigt för mig. Mitt första och enda besök var en besvikelse och förnedring som fick mig att aldrig återvända. Jag fick först träffa all personal enskilt. Därefter samlades de och jag i ett rum där personalen delgav varandra vad vi pratat om. De kallade det teamarbete. Jag kallar det undanröjande av sekretess. Sedan följde ett korsförhör. Från barnhabiliteringens beskyddande stödåtgärder fick jag över en natt, som jag upplevde det, kritiska frågor om 'vad jag ville göra med mitt liv'. (...)

Jag har haft en bra och kunnig familj som alltid har stöttat mig. Skoltiden var däremot en mardröm i låg- och mellanstadiet. Jag kände mig annorlunda, rädd och ifrågasatt. Jag upplevde också att förståelsen för mina koncentrationssvårigheter och min trötthet var dålig. (...)

Den mest besvärande medicinska behandlingen var nog träningen för att kateterisera. Jag upplevde att det var att komma mig för nära och innerst inne var jag nog arg på att jag inte ens fick bestämma hur och när jag själv ville kissa. I dag begriper jag ju mer men kanske hade informationen och förståelsen varit bättre med manliga terapeuter – även om de kvinnor som arbetade där var fantastiska.

I vuxen ålder har jag fått Botox-behandling som varit revolutionerande. Jag kan sova en hel natt, i stället för som tidigare ett par timmar. Jag vågar göra mer saker om dagarna och kan

slappna av och tänka på annat. Tarmfunktionen har blivit bättre och det hänför jag till Botox-behandlingen. Med stigande ålder har sexliv och andra situationer kommit in i bilden och det har också gynnats av Botox. Jag anser också att jag med denna metod kan göra ett betydligt bättre jobb med en 75-procentig arbetsdag mot tidigare 100 procent, då jag egentligen inte orkade med ens halva dagen. (...)

Vården har i viss mån tappat kunskapen om ryggmärgsbråck, upplever jag. Allra sämst är den typ av vård som ska vara tillgängligast – primärvården. Jag tycker att man bör få komma till samma distriktssköterska varje gång om det gäller trycksårsbesvär och att man bör få veta i förväg om de har studenter/praktikanter med sig. Kunskapen kring det som ofta är specifikt för ryggmärgsbråck, som trycksår eller sittställningar i rullstolen och annat, är dålig. Mina erfarenheter har visat sig fungera bättre än de råd jag fått och jag anser inte att en arbetsterapeut kan säga till mig hur man ska sitta i rullstolen om han inte själv använder rullstol utan endast grundar sina åsikter på inlärd litteraturkunskaper.”

De här fyra personerna bidrar med ovanstående axplock ur allt de kan berätta om. Som representanter för en marginaliserad diagnosgrupp inom främst vuxensjukvården är vars och ens berättelse märkvärdig, utan att egentligen den psyko-sociala kontexten har poängterats vad gäller tillgänglighet, arbete, livskvalitet och fritid.

Dessa generationer av vuxna med egen diagnos och deras anhöriga har exklusiv kunskap om villkoren för en liten grupp i vårt moderna samhälle fram till nutid. De har hårdhänta upplevelser bakom och kanske framför sig, eftersom de som barn födda i slutet av 60-talet och in i 2000-talet, var de första som överlevde i större antal till vuxen ålder. De tvingade fram en vård och omvårdnad som tidigare inte funnits.

Nu, med en kraftigt minskande population av individer som föds med ryggmärgsbråck i Sverige (högst 15-20 barn per år) är kunskapen om diagnosen på stark tillbakagång. Därför är det viktigt att vunna erfarenheter samlas in och att dagens insatser av vård och behandling samlas i ett kvalitetsregister och blir till en källa att ösa ur för medicinska behandlare varhelst ett litet barn föds med ryggmärgsbråck.

Renée Höglin

Förord

Detta är den andra årsrapporten från ett kvalitetsregister, tills vidare benämnt MMCUP – uppföljning vid MMC (myelomeningocele = ryggmärgsbråck). Registret, och det program registret baseras på, är initierat av ett nationellt nätverk personer i olika yrkesgrupper med stor erfarenhet och kunskap kring MMC. Nätverket arbetar för att förbättra och kvalitetssäkra vården vid ryggmärgsbråck och hydrocefalus. De olika professionerna har bl.a. utformat evidensbaserade riktlinjer för medicinsk, kirurgisk, sjukgymnastisk, arbetsterapeutisk uppföljning och behandling vid MMC. Rekommendationerna i riktlinjerna ligger till grund för ett strukturerat uppföljningsprogram vid MMC. Kvalitetsregistret utformas för att kunna utvärdera hur uppföljningen fungerar på olika håll i landet och för att se vilka resultat de olika insatserna ger, dels på aggregerad nivå (nationellt, per region, landsting, sjukhus) och dels för den enskilda patienten.

Det finns stort behov av att samla kunskap om MMC, då evidens vanligen saknas för olika behandlingar. I nätverket finns mångårig erfarenhet och flertalet som ingår är i eller nära pensionsåldern. Nya medarbetare i barnsjukvård/habilitering får mer begränsade möjligheter att skaffa sig erfarenhet, då incidensen MMC har minskat kraftigt under senaste decennierna. Samtidigt finns ett stort antal ”nya överlevare” med MMC i vuxenverksamhet, där man inte har så mycket erfarenhet av detta tillstånd. Behov av hälso- och sjukvård är komplexa och svåröverskådliga, och flertalet med MMC har specifik funktionsprofil som gör det svårt att uppnå följsamhet till nödvändig egenvård och planerade kontakter. Vuxna med MMC behöver någon som koordinerar vården.

Inventeringar av hur många ungdomar födda med MMC som är bosatta i landet, deras funktionsförmåga och vilken behandling tonåringarna har genomgått, utfördes av nätverket första gången 2004. Detta för att beskriva vårdbehoven som argument för bättre insatser för vuxna födda med MMC. Inventeringen blev också en inledning till fortsatt uppföljning av status bland tonåringarna 2008 och 2012, samt för framtida prospektiv uppföljning enligt vårdprogram och i kvalitetsregistret.

De medicinska riktlinjerna publicerades 2009. MMCUP blev registerkandidat med startbidrag beviljat från SKL under 2011 och antaget som ett nationellt kvalitetsregister från och med 2012. Insatser och status under nyföddhetsperioden för alla barn födda med ryggmärgsbråck har fr.o.m 2007 registrerats och samlats i respektive sjukvårdsregion. I år har uppgifterna sammanställts nationellt inom ramen för MMCUP och framöver ska fortsatta behandlingsinsatser och resultat för alla barn födda från och med 2007 följas i kvalitetsregistret. Äldre årskullar kommer att inkluderas i ett senare skede. Behoven av denna typ av uppföljning och kvalitetskontroll är stort även vid andra former av spinal dysrafism (ryggmärgsmissbildningar) och vid hydrocefalus utan ryggmärgsbråck (2/3 av all hydrocefalus hos barn). I framtiden ska även dessa tillstånd inkluderas i detta kvalitetsregister.

Det reportage som inleder årsrapporten gjorde Renée Höglin, representant från RBU i MMCUPs styrgrupp. På följande sidor finns ett axplock av resultat ur första årens data i det nationella kvalitetsregistret MMCUP.

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

Lund 130920

Lena Westbom, registerhållare

Bakgrund och övergripande målsättning

Begreppet spinal dysrafism täcker flera olika missbildningar i ryggraden; Ryggmärgsbråck är den vanligaste och kallas även myelomeningocele (MMC) eller spina bifida cystica (SBC), ibland förkortat till ”spina bifida”. De flesta födda med MMC har också shuntberoende hydrocefalus (HC, ”vattenskalle”). HC kan även bero på andra missbildningar eller uppkomma p.g.a. hjärnblödning i nyföddhetsperioden.

Dödligheten vid ryggmärgsbråck var ännu på 1960-talet mycket hög. Endast vart fjärde eller femte barn uppnådde fem års ålder. Efter hand som tidig slutning av bråcket och aktiv behandling av vattenskalle och urinvägsinfektioner infördes i början på 1960-talet 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.

Majoriteten av dem som föds nu når vuxen ålder, även de med svåra funktionsnedsättningar. Flertalet personer med MMC har många, omfattande och långdragna medicinska problem. Vanligast är komplikationer från urinvägarna, trycksår och shuntkrångel. Studier visar att komplikationerna vid MMC ökar om vården inte är koordinerad, även om den är lätt tillgänglig.

Mortaliteten rapporteras vara hög i ung vuxen ålder vid MMC, fr.a. pga njursvikt, shuntkomplikationer och latexallergi. Sjuklighet och dödlighet bland vuxna med MMC i Sverige är inte undersökta. Det är vanligt att de medicinska problemen ökar hos vuxna med MMC och att den motoriska förmågan gradvis försämras. Orsakerna till detta kan vara t.ex. övervikt, nedsatt kondition eller neurologisk försämring p.g.a. fjättrad ryggmärg. Shunt dysfunktion utgör ett ständigt hot, med i värsta fall nyförvärvad och bestående hjärnskada och/eller blindhet i tillägg till tidigare funktionsnedsättning. Det finns också rapporter om för tidigt åldrande vid MMC.

MMC medför livslångt behov av allsidiga habiliterande åtgärder, varav den medicinska delen är framträdande och kräver hög kompetens. Tillståndet medför behov av strukturerad medicinsk uppföljning för att undvika allvarliga och potentiellt livshotande komplikationer.

Incidensen av ryggmärgsbråck har minskat. Idag föds 10-15 barn med MMC årligen jämfört med 80-100 för 30-40 år sedan. Det är okänt hur överlevnaden är idag.

Uppföljningen av barn- och ungdomar sker i några sjukvårdsregioner koordinerat via regionsjukhus inom barnneurologi, barnkirurgi/urologi, neurokirurgi och ortopedi i samarbete med lokala habiliteringsteam och länssjukvård. På andra håll sker koordineringen huvudsakligen lokalt under barn- och ungdomsåren. I vuxen ålder kvarstår behovet av samordning på grund av personernas kognitiva profil med betydande exekutiva svårigheter. Sammanhållen medicinsk verksamhet för denna grupp vuxna saknas dock flerstädes i landet.

Ett nationellt nätverk bestående av olika yrkesgrupper inklusive läkare inom olika specialiteter har sedan starten 2004 formulerat evidensbaserade riktlinjer för insatserna vid MMC/HC och tillsammans planerat ett kvalitetsregister baserat på rekommendationerna.

Neuropediatriker, sjukgymnaster och arbetsterapeuter har arbetat med stöd av respektive specialistförening.

Målet med MMCUP är att möjliggöra kvalitetssäkring för att personer födda med MMC/HC i alla åldrar ska få bra vård var man än bor i landet. Kvalitetsregistret är kopplat till en strukturerad, livslång uppföljning av liten grupp personer med hög risk för allvarliga komplikationer inom flera olika kroppsfunktioner medförande sänkt livskvalitet och förkortad livslängd. Den strukturerade uppföljningen enligt riktlinjerna, i kombination med uppgifterna i kvalitetsregistret, kan förväntas ge ny kunskap och förbättrad vård. För personen med ryggmärgsbråk 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.

MÅL

för uppföljningsprogram och kvalitetsregister vid MMC är

- att genom tidig upptäckt av komplikationer förhindra bestående skador och funktionsförluster
- att behandlingsmetoder som visar sig mindre effektiva eller skadliga ska sorteras bort till förmån effektiva metoder
- att säkra vård av hög standard över hela landet

Kortfakta om ryggmärgsbråck

Synonymer: spina bifida cystica (SBC), myelomeningocele (MMC); lokaliserad till bröst- och/eller ländryggrad, ibland korsryggen, sällan halsryggen

Förekomst: varierar i olika geografiska områden och folkslag och under olika tidsperioder. Incidens i Sverige: 4-8 per 10.000 födda under 1970-talet; 2-3 per 10.000 födda 2000-

Uppkomst: bristande slutning av ryggmärgskanalen tidigt under första trimestern. Ännu oklar bakgrund, kostfaktorer i kombination med genetiska faktorer?

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

- förlamning, känsel- och cirkulationsstörning i benen, sår
- instabil bål, påverkad sittfunktion, scolios/kyfos (ryggkrökar)
- störd nervfunktion till urinblåsa och tarm, påverkad sexualfunktion

Neurogen blåsrubbning med bristande förmåga att uppnå kontinens eller adekvat blåstömning med risk för urinvägsinfektioner och sekundära njurskador.

Neurogen tarmrubbning med bristande förmåga till tarmtömning, kronisk förstoppning och inkontinens

- fjättrad/fastvuxen ryggmärg med senare tillkommande funktionsförsämring
- hydrocefalus (vattenskalle)

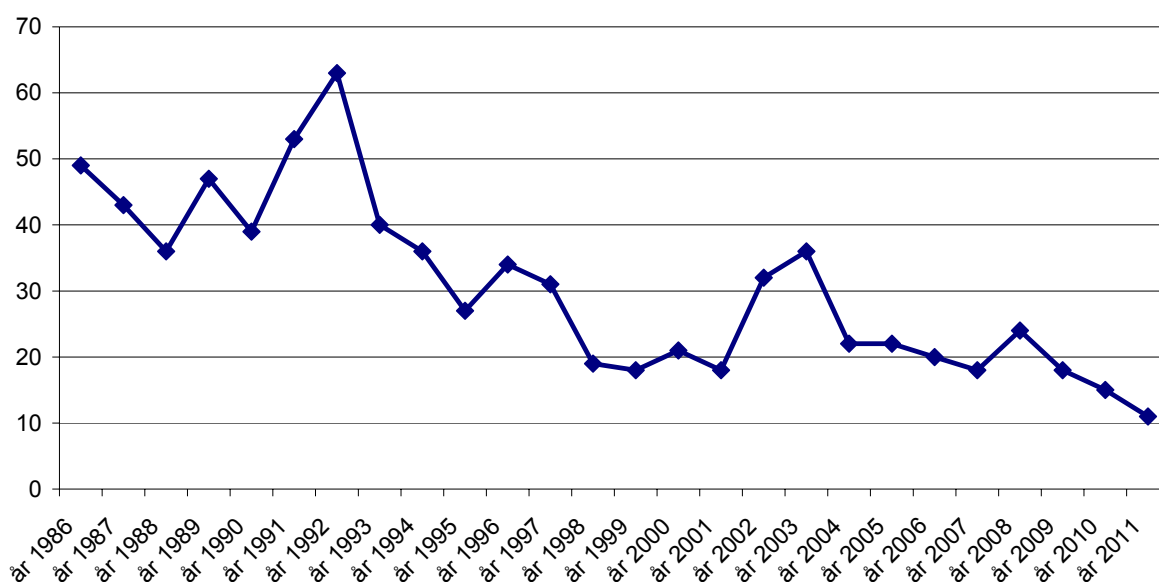
behöver oftast operativ inläggning av shunt i nyföddhetsperioden

- nedsatt arm-handfunktion
- störd funktion av sväljning, andning och ögonmotorik samt nedsatt balans pga Arnold Chiari missbildning med kranialnervspåverkan
- hormonella störningar, bl a för tidig pubertet
- kognitiva svårigheter, på gruppnivå lägre begåvning med ojämn profil (relativt välbevarad verbal funktion, svårigheter med exekutiva funktioner, bl.a. initiativ, planering, organisation); utvecklingsstörning (IQ<70) hos ca var fjärde
- ökad förekomst av epilepsi och latexallergi

Förekomst av MMC i Sverige

Sedan 2004 har vi i nätverket följt hur många barn och ungdomar födda med ryggmärgsbråck, som finns inom respektive sjukvårdsregion. Inventeringarna omfattar barn med såväl öppna som hudtäckta ryggmärgsbråck i kombination med lipom (fettknuta), lipo-MMC. Den första inventeringen som utfördes gällde hur många ungdomar och barn födda från och med 1986 som var bosatta i landet 1 juli 2004. Barn som är födda senare har antecknats efterhand. Från och med födda 2007 har vi fyllt i ett ”första formulär” för MMCUP för alla nyfödda eller inflyttade. Ungdomar som var 15-18 år har inventerats enligt ett särskilt ”tonårsformulär” 1 juli 2004, 2008 och 2012. För barn födda 1998- 2004 utfördes inventeringen 2004. Det betyder att nedanstående graf troligen saknar barn i vissa åldersgrupper som flyttat in efter 2004. Figuren kan även innehålla personer, som avlidit eller flyttat ut ur landet därefter.

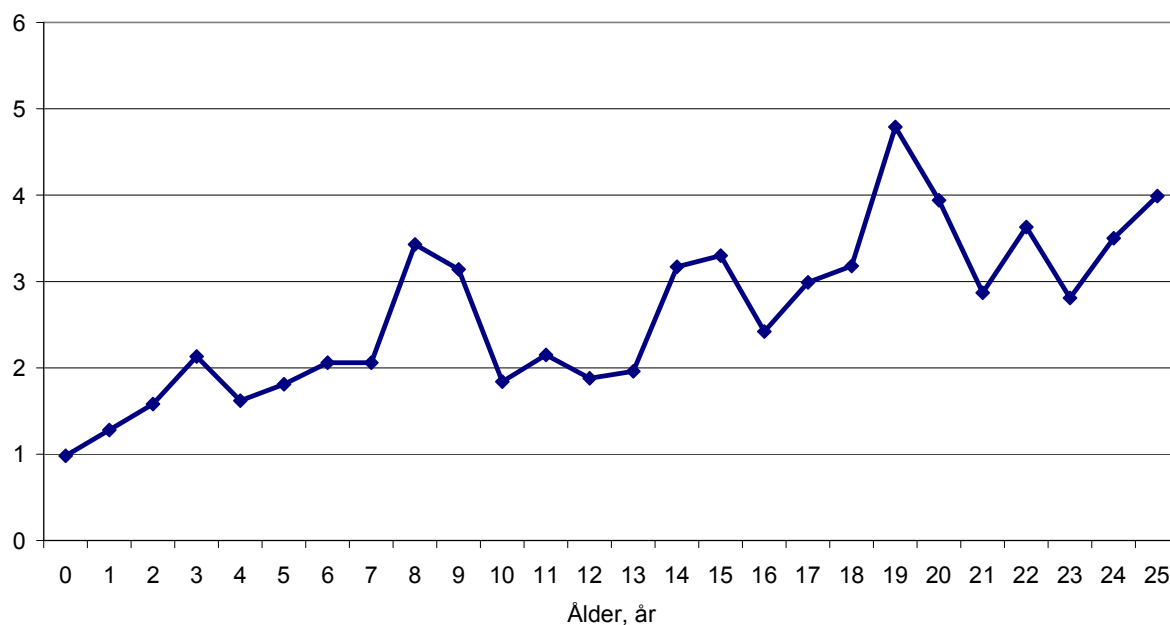
Antal/födelseår födda m MMC och bosatta i Sverige 1 jan 2012
(totalt 792 personer)



Antalet personer med MMC per födelseår är högst bland unga vuxna 18-25 år (f 1986-1993). Hur många äldre det finns är okänt, men de bör vara många fler. Före 1975 föddes ungefär 75 barn om året med ryggmärgsbråck i Sverige. Enligt tidigare undersökningar överlevde ungefär tre av fyra till 25 års ålder av dem som föddes kring mitten av 1970-talet. Av födda från mitten av 1980-talet och framåt känner vi inte till hur många som avlidit eller flyttat utomlands innan våra inventeringar startade.

På 1970-talet var förekomsten av ryggmärgsbråck omkring 8 barn per 10 000 födda. Förekomsten (prevalensen) av personer födda med ryggmärgsbråck har därefter sjunkit. Prevalensen påverkas av andelen avlidna, inflyttade och utflyttade personer. I vilket fall som helst torde det idag finnas betydligt fler vuxna personer födda med ryggmärgsbråck än vad det finns barn och ungdomar.

Prevalens MMC/10 000 personer i olika åldrar 31 dec 2011



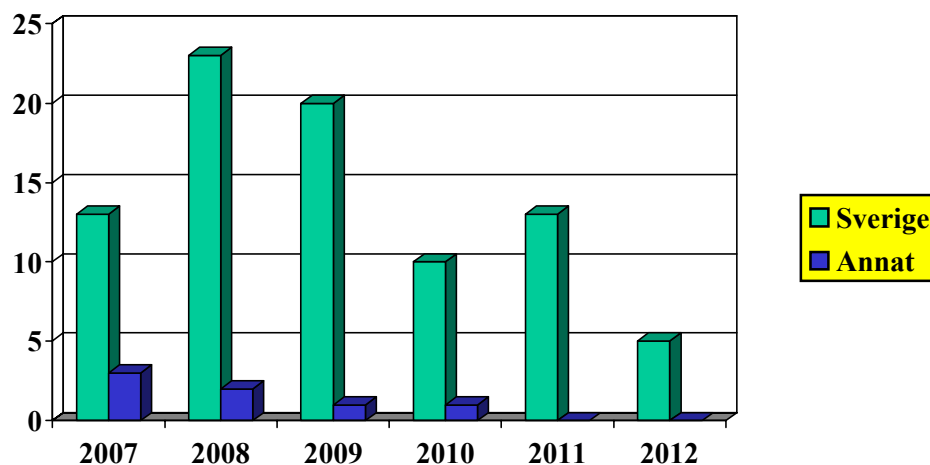
Förekomsten av ryggmärgsbräck bland småbarn är idag unikt låg jämfört med tidigare. Internationellt finns stora geografiska variationer i MMC-incidens, från mindre än en till mer än 40 nyfödda med ryggmärgsbräck per 10 000 nyfödda. Också internationellt ses minskande andel nyfödda (incidens) med ryggmärgsbräck. Det har troligen att göra med en bättre nutritionssituation hos kvinnor i barnafödande ålder, förutom tidig prenatal diagnostik med avbrytande av graviditeter. Man vet att förekomsten MMC är mindre i samhällen med goda socioekonomiska förhållanden.

Lena Westbom

Nyfödda med ryggmärgsbråck under tiden 2007-2012

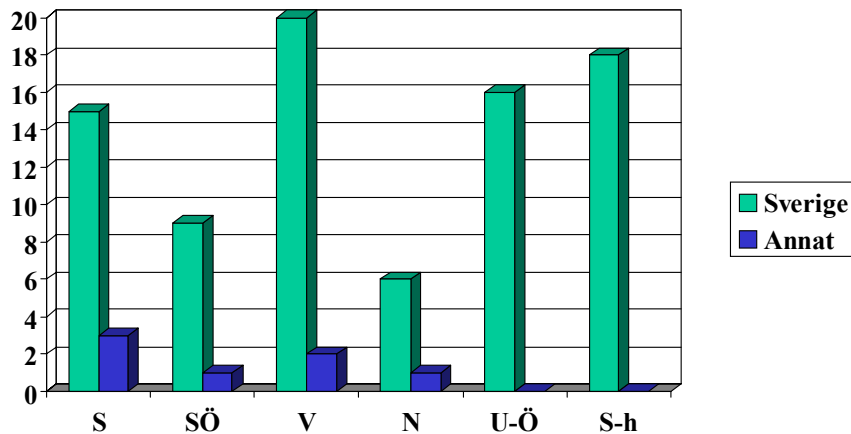
Barn födda med MMC/lipoMMC (n = 91)

Vid de olika regionklinikerna och lokala habiliteringarna känner vi idag till nittioett barn med ryggmärgsbråck (MMC eller lipo-MMC) födda 2007-2012. Sju av dessa barn är inflyttade från annat land under insamlingsperioden. Tre av barnen födda i Sverige under denna period har avlidit. Figur 1 visar förekomsten av antalet barn med MMC/lipo MMC födda per år (i Sverige eller annat land). Som framgår föddes det flest barn under 2008 och 2009, varefter förekomsten har sjunkit. Siffrorna beträffande 2012 är osäkra eftersom rapporter från delar av norra regionen saknas. Eftersom incidensen av MMC/lipoMMC tidigare varierat slumpvist kan vi ännu inte dra några säkra slutsatser från dessa siffror.



Figur 1. Förekomst av MMC/lipoMMC per år (födda i Sverige eller annat land).

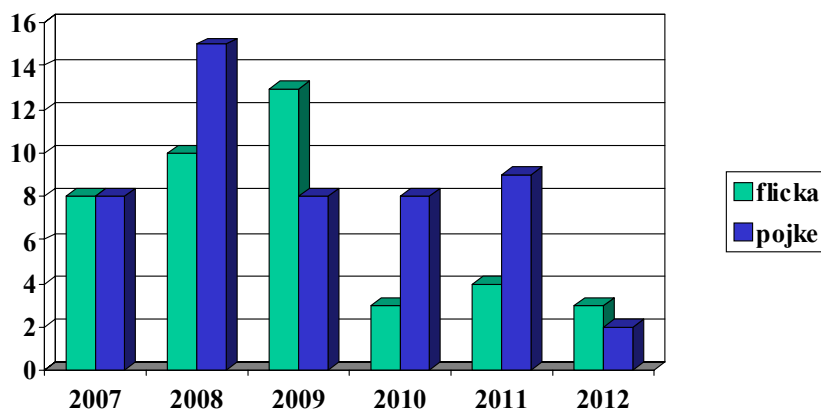
Antalet födda med MMC/lipoMMC per sjukvårdsregion varierade mellan 7 och 21 barn under de senaste sex åren. Västra regionen hade flest födda barn, men slumpvariationer kan ge stort utslag.



Figur 2, Antalet födda barn per region 2007-2012 (Sverige/annat födelseland). S = Södra; SÖ = Sydöstra; V = Västra; N = Norra; U-Ö = Uppsala-Örebro; S-h = Stockholm.

Könsfördelning

Figur 3 visar fördelningen av kön hos barnen med MMC/lipoMMC födda 2007-2012. Pojkarna dominerar i antal vilket är tvärsen mot tidigare undersökningar där flickorna dominerar. Vi kan utifrån detta material bara spekulera om orsaken till denna förändring. Klart är dock att vi nu ser en större överlevnad hos denna barngrupp jämfört med 20-30 år tidigare. Kanske fler pojkar med MMC överlever idag?



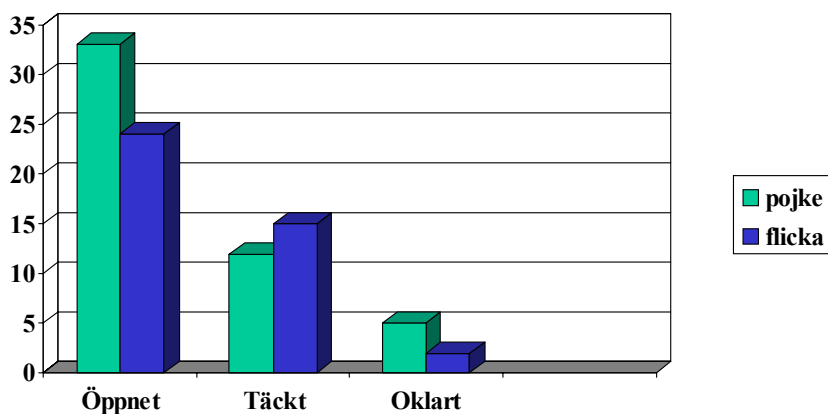
Figur 3. Fördelning av kön hos barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2012.

Perinatala uppgifter (n=84)

I det följande har vi analyserat vissa faktorer pre, peri- och postnatalet. Eftersom sju av formulären saknar ytterligare uppgifter omfattar följande material 84 barn med MMC/lipoMMC. De sju formulären som ej är ifyllda berör samtliga barn från Norra regionen, vilka idag saknar koordinator.

Typ av bråck - öppet eller slutet.

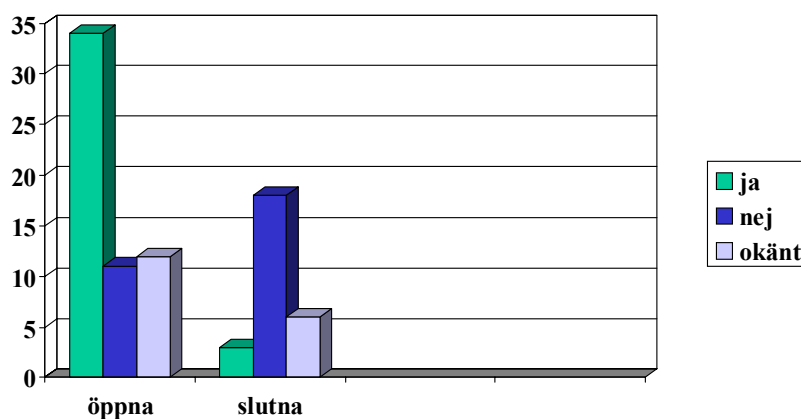
Ungefär en tredjedel av bråcken var slutna (hudtäckt ryggmärgsbråck/lipoMMC) och två tredjedelar var öppna (figur 4). Detta resultat skiljer sig åt från tidigare studier i vilka endast en liten andel av bråcken är slutna. Orsaken till vår höga förekomst av slutna bråck är ej klar. Vi tror dock att högre observans och ökad rapportering kan ha bidragit till en ökad förekomst. Det är viktigt eftersom även slutna bråck ofta medför långsiktiga problem för barnet och den vuxna.



Figur 4. Fördelning av öppna/slutna bråck hos barn med MMC/lipoMMC 2007-2012.

Prenatal diagnos.

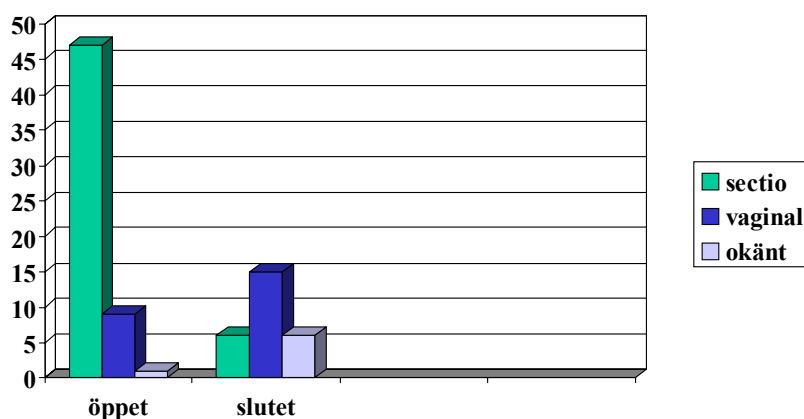
För ungefär fyra av tio barn födda med ryggmärgsbråck i Sverige var ryggmärgsbråck och/eller hydrocefalus diagnostiserat före födelsen. Diagnosen var oftare känd hos barnen med de öppna bråcken, vilket illustreras i figur 5. Det fanns ingen tydlig skillnad i prenatal diagnos mellan regionerna.



Figur 5. Prenatal diagnos MMC/hydrocefalus hos barn med öppna respektive slutna bråck.

Förlossning

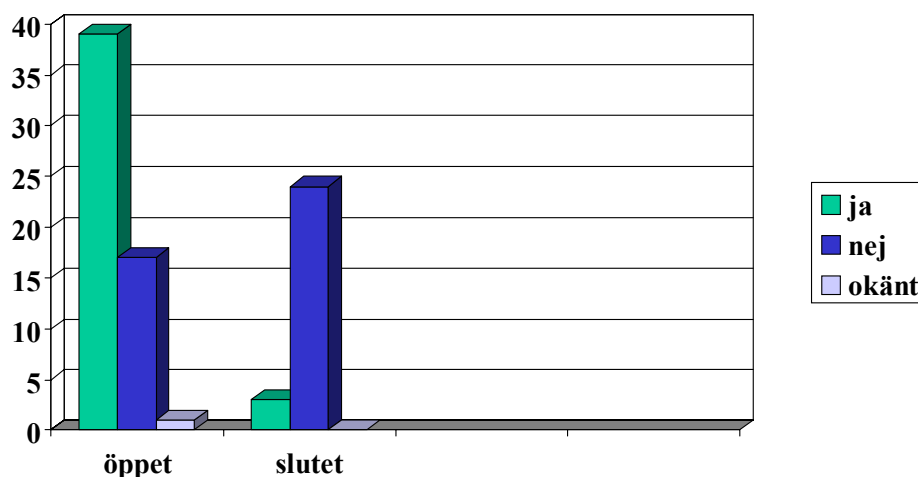
Sex av tio barn med MMC/lipoMMC förlöstes med akut eller planerat kejsarsnitt (sectio). Som framgår av figur 6 var sectio det vanligaste förlossningssättet hos barnen med öppna MMC medan förlossning den naturliga vägen dominerade bland barnen med slutna MMC. Det fanns inga tydliga skillnader i förlossningssätt mellan regionerna. Tolv barn med öppna bråck och ett barn med slutet bråck var född före 37 graviditetsveckor.



Figur 6. Förlossningssätt hos barn med öppna respektive slutna bråck.

Hydrocefalus

Under uppföljningen visade det sig att hälften av barnen med MMC/lipoMMC hade behandlats med shunt/ventriculocisternostomi (VCS) p.g.a. hydrocefalus. Också här skiljde sig barnen med öppna resp slutna barn åt markant. Medan de flesta barnen med öppna bråck hade fått shunt/VCS tidigt hade endast tre av barnen fått sådan åtgärd (figur 7). Inga säkra skillnader kunde påvisas mellan regionerna.

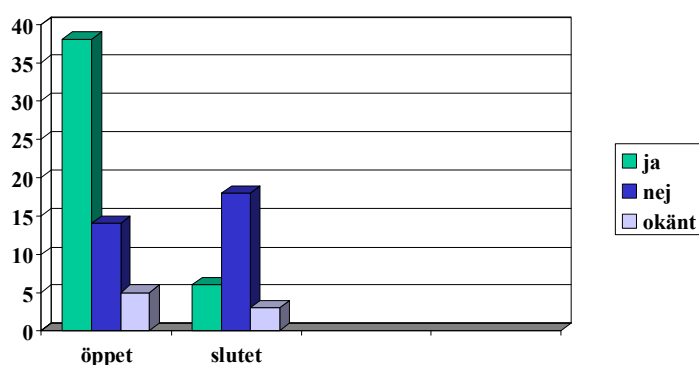


Figur 7. Ventriculoperitoneal shunt/ventriculocisternostomi hos barnen med öppna resp slutna bråck.

Urinvägar

Under de första levnadsåren är det stor risk för njurskada om den neurogena blåsfunktionsnedsättningen orsakar högt tryck i urinvägarna och om barnet får urinvägsinfektioner pga att de inte kan tömma urinblåsan tillfredsställande. Därför finns rekommendationer i de medicinska riktlinjerna för ryggmärgsbråck om att påbörja ren intermitterande katetrering (RIK) neonatalt. Dessa riktlinjer publicerades 2009.

Bland barn födda 2007-2012 var det över hälften (44/84) som påbörjade RIK under neonatalperioden. I siffrorna ingår också två barn med suprapubisk blåskateter. I västra och sydöstra sjukvårdsregionerna följdes rekommendationerna bäst. Som visas i figur 8 var det framförallt barnen med öppna bråck som påbörjade tidig RIK. Även barn med slutna ryggmärgsbråck borde påbörja tidig RIK.

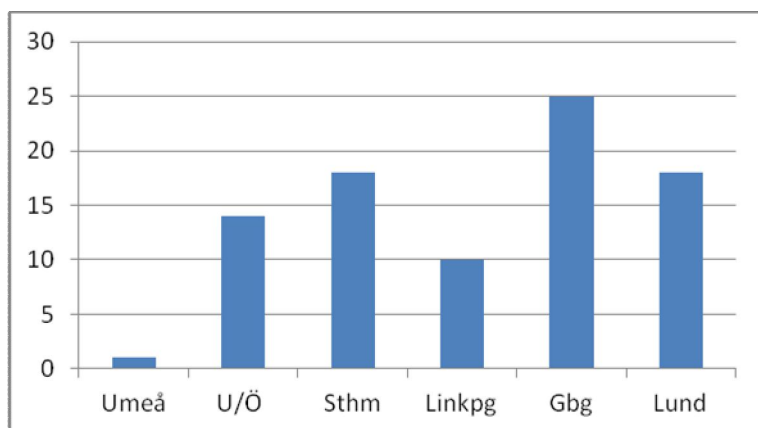


Figur 8. Tidig introduktion av RIK hos barn med öppna resp slutna bråck.

Margareta Dahl

Operationer på barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2012

Nedan redovisas alla operationer som har gjorts på de 86 barnen med MMC eller lipoMMC födda 2007-2012, inklusive de barn som fötts utomlands och sedan flyttat till Sverige.



Figur 1. Barn födda 2007 – 2012 i MMCUP_operation, fördelningen på regionerna

Att antalet opererade i registret inte stämmer med rapporterat antal nyfödda beror sannolikt på att inte alla rapporterats till operationsregistret från de norra landskapen, där koordinator saknas.

I registret är det äldsta barnen fem år och 11 månader och det yngsta knappt fyra månader gammalt (median 3 år 8 månader) vid utgången av 2012. Femtiosex var födda med öppna MMC och 30 med hudtäckta bräck eller lipoMMC. (I oklara fall har kategoriseringen här gjorts utifrån ålder vid operation av bräcket, eftersom barn med öppna MMC i Sverige som regel opereras det första levnadsdygnet eller senast dag 2). Något förvånande är att så stor andel som en dryg tredjedel utgörs av barn med hudtäckta MMC eller lipoMMC.

Två barn med hudtäckt MMC/lipoMMC hade ännu inte genomgått någon operation över huvud taget. Totalt hade 302 operationer gjorts på 84 barn, 1-14 operationer per barn (medel 3.5, median 3). Alla utom tre barn hade genomgått minst ett neurokirurgiskt ingrepp. På de övriga 83 hade det sammanlagt gjorts 202 neurokirurgiska operationer, 1-10 per barn (medel 2.4, median 2).

Primäroperationen var gjord utomlands på sju barn, varav fyra sannolikt hade haft hudtäckt bråck. Två av dessa hade också fått shunt före inflyttningen till Sverige, varav en senare fick genomgå shuntrevision i Sverige. Dessa inräknas i totalantalet barn, men inte när antalet shuntrevisioner har räknats ut.

Av de 76 i Sverige opererade hade 53 öppet MMC och 23 hudtäckt MMC/lipoMMC. Majoriteten av dem med öppet MMC och fem med hudtäckt opererades senast vid ett dygns ålder. Fem av de 23 med hudtäckt MMC/lipoMMC opererades något av de två första levnadsdygnen, varav två också fick shunt. De övriga 18 med hudtäckt bråck/lipoMMC opererades vid 2-29 månaders ålder (median 6 mån).

Totalt utvecklade 44 barn hydrocefalus, 40 av 56 med öppna MMC (71 %) och 4 av 30 med hudtäckt MMC/lipoMMC (13 %). Av de 42 som opererades för hydrocefalus i Sverige fick fyra ventrikuloperitoneal shunt (VP shunt) i samband med primäroperationen. Resten av dem som behövde VP shunt fick den vid 2 dygns till 6 månaders ålder (median 20 dygn). Av de totalt 40 med VP shunt behövde 17 (43 %) shuntrevideras 1-5 gånger (median 1).

Vid genomgången av registrerade operationskoder visade det sig föreligga oklarheter i kodsättningen, varför ovanstående siffror får betraktas som preliminära. Denna bakgrund är viktig för den fortsatta uppbyggnaden av registret. Resultaten måste analyseras närmare av neurokirurgerna i gruppen, innan en mer detaljerad redovisning görs. På motsvarande sätt måste de urologiska och ortopediska operationerna analyseras av kirurgerna inom respektive specialitet.

Vad som framkommer vid den här gjorda summariska genomgången är att de barn som genomgått ett flertal operationer har en komplicerad medicinsk problematik, där samarbetet mellan olika specialister och professioner är mycket viktigt.

Ingrid B Olsson

Ungdomsinventering 2012 - gjord i det nationella nätverket för MMC med deltagande av samtliga regionala centra

Ungdomar med ryggmärgsbräck (myelomeningocele, MMC) har stort behov av fortsatt multidisciplinär medicinsk uppföljning som vuxna. För att kartlägga behoven har nationella inventeringar gjorts sedan 2004, nu omfattande tre kohorter av ungdomar. Den första gjordes 1 juli 2004 och omfattade ungdomar födda 1986-1989 (n=175), den andra 1 juli 2008 (ungdomar födda 1990-1993, n=174)). Den tredje som redovisas här gjordes 1 juli 2012 och omfattar ungdomar födda 1994-1997. Vid den föregående årsrapporten var inte den senaste inventeringen fulltalig, varför förnyad analys har gjorts under året.

Inventering 1 juli 2012

Alla ungdomar med MMC födda mellan 1994 och 1997 och bosatta i Sverige 1 juli 2012 identifierades, inklusive de med lipomyelomeningocele (lipoMMC), eftersom de har likartade medicinska problem som vid öppet MMC. Data togs från medicinska journaler på regionsjukhuset och vid behov kontaktades lokala sjukvårdskontakter. En modifierad version av tidigare inventories användes.

Den 1 juli 2012 bodde det i Sverige 134 ungdomar med MMC födda 1994 -1997, 59 pojkar och 75 flickor. Tretton av dem hade lipoMMC. Prevalensen MMC, inklusive lipoMMC, bland 15-18-åringar var 3,07/10.000.

Hydrocefalus förelåg hos 90 (67 %). Ingen behövde andningsstöd och bara en gastrostomi. En var blind efter shunt dysfunktion. Tolv (9 %) hade aktiv epilepsi. Över hälften av ungdomarna hade motorisk funktionsnedsättning: 52 (39 %) gick inte alls inomhus och 24 (18 %) använde gåhjälpmedel inomhus, medan 51 (38 %) kunde gå självständigt inomhus. Behandlingskrävande skolios hade 40 (30 %). Tjugotvå ungdomar (16 %) hade trycksår vid den senaste kontakten med läkare, uroterapeut eller sjuksköterska. Samsjukligheten var stor i gruppen – 26 ungdomar (19 %) hade minst en annan kronisk sjukdom.

Majoriteten (114/134, 85 %) använde ren intermittent kateterisering (RIK) för att tömma urinblåsan. Tarmsköljning användes av 83/134 (62 %)..

Samtliga tre kohorter – ungdomar födda 198-1997, n=483

Tabell 1. Prevalens MMC/lipoMMC/10 000 i 3 kohorter:
1 (1986-1989), 2 (1990-1993), 3 (1994-1997):

	kohort 1 n=175	kohort 2 n=174	kohort 3 n=134
Prevalens	3,75	3,38	3,07

Under den studerade perioden har prevalensen sjunkit signifikant ($p < 0.001$). På samma sätt har andelen som opererats för hydrocefalus sjunkit, liksom andelen med motorisk funktionsnedsättning som innebär att man inte kan förflytta sig själv.

Samtliga tre kohorter (n=483):

Hydrocefalus	76%
Epilepsi	10 %
Trycksår	18 %

Går självständigt inomhus	35 %
Gåhjälpmiddel inomhus	17 %
Går inte alls	46%
RIK	85 %
Tarmsköljning	61 %

Sammantaget visar inventeringarna att det fortfarande finns ett stort behov av fortsatt medicinsk uppföljningen under vuxenlivet.

Ingrid B Olsson

Av de 175 ungdomar som var 15-18 år vid genomgången 2004 hade sju avlidit fram till 2012, varav några på grund av tillstånd, där dödsfallen kanske hade kunnat förebyggas (shunt-dysfunktion, felsväljning).

Lena Westbom

Vuxna födda med MMC

- Antalet barn med ryggmärgsbråck minskar, antalet vuxna ökar
- Ett nationellt nätverk med mål att förbättra insatserna vid ryggmärgsbråck bedömde det mest akuta problemet vara otillräcklig medicinsk uppföljning för vuxna med MMC
- Inventeringar visar att minst 480 unga vuxna och ungdomar födda med ryggmärgsbråck 1986 – 1997 finns i, eller står på tröskeln till vuxensjukvården i Sverige
- Kartläggning av deras medicinska situation visar behov av livslånga insatser från flera olika specialiteter
- Koordination av insatserna krävs för att förhindra onödiga komplikationer och överdödlighet bland dem

Vetenskaplig produktion baserad på data i registret

Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Åström E, Westbom L. Medical problems in adolescents with myelomeningocele (MMC): an inventory of the Swedish MMC population born during 1986-1989. *Acta Paediatr* 2007 96:446-9

Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Åström E, Westbom L. Two Swedish cohorts of adolescents with myelomeningocele. A comparison. Poster vid Research in Spina Bifida and Hydrocephalus, York, juni 2012.

Publikationer inför utformning av MMCUP-uppföljningsprogram med kvalitetsregister

Bartonek Å, Saraste H, Danielsson A. Health-related quality of life and ambulation in children with myelomeningocele in a Swedish population. *Acta Pædiatrica* 2012; 101: 953–6.

Törnblom M, Jonsson U, Stibrant Sunnerhagen K. Increasing symptoms, met and unmet needs in adults with cerebral palsy or meningomyelocele a longitudinal follow-up, *Scandinavian Journal of Disability Research*, 2013; 15: 249-263.
<http://dx.doi.org/10.1080/15017419.2012.703968>

Törnblom M, Jonsson U, Sunnerhagen KS. Work participation among middle-aged persons with cerebral palsy or spina bifida - a longitudinal study. Brief report. *Disability and Health Journal* 2013, "Article in press".

Peny-Dahlstrand M, Krumlinde Sundholm L, Gosman-Hedström G. Patterns of participation in school-related activities and settings in children with spina bifida. *Disabil Rehabil* 2013 Jan 25 early online

Peny-Dahlstrand M, Krumlinde Sundholm L, Gosman-Hedström G. Is autonomy related to the quality of performance of everyday activities in children with spina bifida? *Disabil Rehabil* 2012; 34: 514-21

Nilsson D, Svensson J, Korkmaz BA, Nelvig H, Tisell M. Decreased head circumference in shunt-treated compared with healthy children: Clinical article. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*. Posted online on 13 Sep 2013

Ziebell M, Wetterslev J, Tisell M, Glud C, Juhler M. Flow-regulated versus differential pressure-regulated shunt valves for adult patients with normal pressure hydrocephalus. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013; 31: 5.

Lundkvist-Josenby A, Westbom L, Hägglund G. Lifelong Secondary Prevention and Quality Registries in Cerebral Palsy and Myelomeningocele. *DMCN suppl* 2012. (Poster vid AACPD, Toronto) Nordiska Neuropediatrika Sällskapetets möte i Jönköping maj 2012 och IFSBHs möte i Stockholm, juni 2012

Mål för år 2013 - utvärdering, läget sept 2013

För barn födda med ryggmärgsbråck från och med år 2007-2012

1. samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen – uppnått i alla regioner
2. deltagare - täckningsgrad > 95% - uppnått i alla regioner
3. neonatalformulär/"förstaformulär" för alla - 84/ 91 klara
4. operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) - 84/ 91 klara
5. uppföljning och registrering av motorisk funktion enl. sjukgymnastbedömning för alla födda 2012 och över hälften i kohorten födda 2007-2011 – sjukgymnastformuläret på internet öppnad 24 september 2013 - målet kan nog inte nås

Övrigt

6. Färdigställa inventeringen 1 juli 2012 av födda 1994-1997 jan 2013 - klart
7. Internationell publikation om de tre fyraårskohorterna tonåringar födda 1986-97 inskickad – på gång
8. Utformning och test av första formulär till de barn som flyttar in i landet och till vuxna – version 1 testad, uppdaterad version ska testas
9. Process för framtagning av nytt register enligt RCSYD klar för ytterligare minst tre av fem formulär (checklista_basprogram, uro/tarm, operationer, röntgen, vuxen_första) – målet uppnås inte, men formulären för uro/tarm och operationer beräknas vara klara runt årsskiftet 2013-2014.
10. Checklistorna för dokumentation av kvalitetsregister vid RCSYD klara.
11. Täckningsgrad och överlevnad för födda med MMC 1986-2011 via jämförelse med Socialstyrelsens register. – överlevnad/dödsorsaker klart
13. Val av instrument för sjukdomsspecifik hälsorelaterad livskvalitet (HRQoL) samt ”vardagsfunktion, ADL” klar.
14. Riktlinjer angående förebyggande av trycksår och sårbehandling klara.

Mål för år 2014

För barn födda med ryggmärgsbråck från och med år 2007-2013

- Allt material från tidigare databas och pappersformulär ska vara inmatat i den nya databasen (MMCUP_deltagare, MMCUP_neuro_första_RMB)
- Samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen
- Deltagare - täckningsgrad > 95%
- Neonatalformulär/"förstaformulär" för alla nyfödda och nyinflyttade
- Operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) till och med 2013
- Uppföljning och registrering av motorisk funktion enl. sjukgymnastbedömning för alla födda 2012-13 och över hälften i kohorten födda 2007-2011

18-åringar, dvs födda 1995-1996

- Samtliga ska ha fått information om MMCUP innan de lämnar barnsjukvård/barnhabilitering, och om de så önskar ska "MMCUP_deltagare", EQ5D och neuro_förstaformulär för äldre/vuxna fyllas i.

Övrigt

- Process för framtagning av nytt register enligt RCSYD klar för ytterligare resterande inmatningsformulär.
- Tre ut-rapporter ska vara färdigdesignade.
- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad