

Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus

MMCUP



Årsrapport 2014

September 2015

Innehåll

Förord	3
Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck	4
Bakgrund och övergripande målsättning	5
Klassifikation av ryggmärgsbråck	8
”Nya MMCUP”	10
Barn 0 – 7 år med ryggmärgsbråck	11
Incidens och prevalens av ryggmärgsbråck i MMCUP	13
Barn födda med ryggmärgsbråck i Sverige 2007-2014	14
Fysioterapi	20
Operationer	23
Vuxna	24
Brukarmedverkan – patientföreträdare	24
Vårdprogram och kvalitetsregister	25
Översikt - inmatningsformulär och utrapporter	26
Kvalitetsindikatorer	27
Mål för 2014 – hur gick det?	28
Mål för 2015 - 2016	29

Förord

Detta är den fjärde årsrapporten från kvalitetsregistret MMCUP, som består av vissa variabler som utvärderar uppföljningsprogrammet MMCUP för personer födda med ryggmärgsbråck (myelomeningocele, MMC). 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 innehåller också representanter från berörda patientföreningar och tillsammans arbetar vi för att förbättra och kvalitetssäkra vården vid ryggmärgsbråck och hydrocefalus. Tvärprofessionella evidensbaserade riktlinjer för uppföljning och behandling vid MMC har utformats baserade på den evidens som finns (se länkar från www.mmcup.se). Kvalitetsregistret utformas för att ge patienter möjlighet till vård enligt senaste rekommendationer oavsett var man bor i landet. Registret ger också möjlighet att följa resultat de olika insatserna ger på aggregerad nivå (nationellt, per region, landsting, sjukhus) och vid behov förändra, utforma bättre fungerande insatser. 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 MMC, då evidens vanligen saknas för olika behandlingar. I nätverket finns mångårig erfarenhet och flera som ingår har passerat pensionsåldern. De nya medarbetare som nu finns i barnsjukvård/habilitering har genom arbetet med uppbyggnaden av MMCUP kunnat ta del av tidigare erfarenhet och insamlad kunskap, då de incidensen MMC har minskat kraftigt under senaste decennierna. Detsamma gäller i vuxenverksamheterna, där det nu finns ett stort antal ”nya överlevare” med MMC, en för dem relativt ny diagnosgrupp. Behoven av hälso- och sjukvård är komplexa och svåröverskådliga, och flertalet personer födda med MMC har funktionsprofil som gör det svårt att uppnå följsamhet till nödvändig egenvård och planerade kontakter. Vuxna med MMC behöver någon som koordinerar sjukvårdskontakter och följer upp de egenvårdsinsatser som krävs för bevarad hälsa.

De medicinska riktlinjerna publicerades 2009, kompletteras och uppdateras efterhand, se länk från www.mmcup.se. MMCUP fick startbidrag från SKL under 2011, och är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Samtliga barn födda med ryggmärgsbråck fr.o.m. 2007 och bosatta i Sverige har inbjudits att delta, och endast enstaka har hittills avböjt. Behandlingsinsatser och resultat för alla dessa barn följs i kvalitetsregistret. Äldre årskullar inkluderas så snart arbetet med de yngsta löper och det sker redan i vissa landsting. 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). När uppbyggnaden av registret är klar och när alla med MMC erbjudits deltagande ska även personer med andra former av spinal dysrafism och med hydrocefalus i barndomen erbjudas deltagande i MMCUPs uppföljning och kvalitetsregister.

Det är ett stort antal personer i det nationella nätverket som planerat och genomfört insamlingen av uppgifter till registret och årsrapporten och som medverkat i framtagande av rapporten.

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

Lund 150925/ Lena Westbom, registerhållare

Medicinska kortfakta om ryggmärgsbråck

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

Förekomst: varierar i olika geografiska områden och folkslag och under olika tidsperioder. Incidens i Sverige: 8 till 4 per 10 000 födda på 1970-talet och senaste decenniet 1-2 per 10 000. Sex av tio graviditeter där fostret har ryggmärgsbråck avbryts enligt Fosterskador och kromosomavvikelser 2013 (Socialstyrelsen, art nr 2015-03-03)

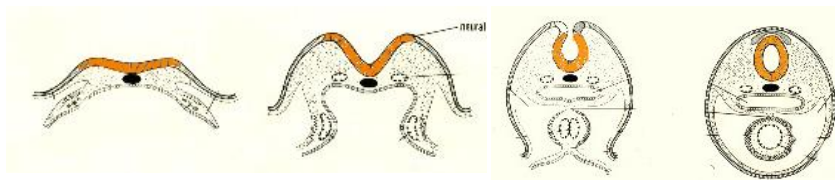
Uppkomst: bristande slutning av ryggmärgskanalen tidigt under första graviditetsveckorna. Ännu oklar bakgrund, kostfaktorer i kombination med genetiska faktorer?

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

- förlamning och känselnedsättning i nedre delarna av kroppen, med risk för (förebyggbara) trycksår, ibland med behov av plastikkirurgisk operation eller ledande till amputation
- instabil bål, påverkad sittfunktion, scolios/kyfos (ryggkrökar)
- störd nervfunktion till urinblåsa och tarm, påverkad sexualfunktion
Bristande förmåga till blåstömning med risk för urinvägsinfektioner och förvärvade njurskador; bristande förmåga till tarmtömning med kronisk förstoppning; urin- och avföringsinkontinens.
- fjättrad/fastvuxen ryggmärg med tilltagande funktionsförsämring
- hydrocefalus (vattenskalle) med shuntoperation i nyföddhetsperioden; reoperationer vanliga; risk för nytillkomna neurologiska symtom, förvärvad hjärnskada, blindhet eller död om symtomen inte upptäcks i tid.
- nedsatt arm-handfunktion, med risk för försämring vid vätskeansamling i ryggmärgen
- störd funktion av sväljning, andning och ögonmotorik samt nedsatt balans pga Arnold-Chiari-missbildning med kranialnervspåverkan
- hormonella störningar, bl a för tidig pubertet
- kognitiva svårigheter oavsett begåvningsnivå med ojämn profil (relativt välbevarad verbal funktion, uttalade svårigheter med exekutiva funktioner, bl.a. initiativ, planering, genomförande, organisation); intellektuell funktionsnedsättning hos ca var fjärde
- ökad förekomst av epilepsi och latexallergi

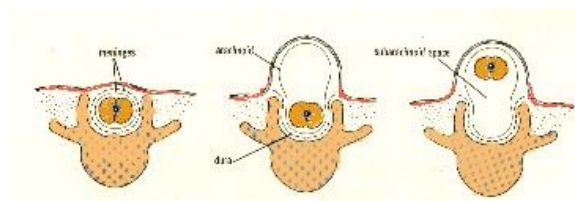
Bakgrund och övergripande målsättning

Begreppet spinal dysrafism täcker flera olika missbildningar i ryggraden, missbildningar som är följden av en bristande slutning av en eller flera ryggkotor och/eller en missbildning av ryggmärgen.



Slutning av neuralröret sker under tredje till fjärde graviditetsveckan.

Slutningsdefekten kan variera från enbart slutningsdefekt i kота (spina bifida occulta) till slutningsdefekt i kота med bråckbildning av endast hjärnhinnor (meningocele) eller bråckbildning som innefattar både hjärnhinnor och ryggmärg (myelomeningocele, MMC). När hudtäckning saknas talar man om öppet ryggmärgsbråck (spina bifida aperta). I engelskspråkig litteratur används ofta begreppet *spina bifida* i stället för myelomeningocele.



Spina bifida occulta Meningocele Myelomeningocele (MMC)

MMC är den vanligaste av de olika typerna spinal dysrafism och kallas även spina bifida cystica (SBC). De flesta födda med MMC har också shuntberoende hydrocefalus (HC, "vattenskalle"). HC kan också uppkomma p.g.a. hjärnblödning i nyföddhetsperioden eller kan förekomma vid andra missbildningar och sjukdomar i hjärna/lillhjärna.

Dödligheten var hög vid MMC ännu på 1960-talet, då endast vart fjärde eller femte barn uppnådde fem års ålder. Efter hand som tidig slutning av bråcket, shuntbehandling av vattenskalle och aktiv behandling mot urinvägsinfektioner infördes har prognosen för överlevnad radikalt förbättrats. Av de 35 barn med MMC som föddes 1964-67 i södra sjukvårdsregionen levde 26 vid 24-27 års ålder. Internationellt nådde samma proportion (75%) födda med MMC 1974-80 vuxen ålder.

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. Dödligheten rapporteras vara hög i ung vuxen ålder vid MMC, fr.a. på grund av njursvikt, shuntkomplikationer och latexallergi. Överlevnad och hälsa 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.

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 via regionsjukhus med koordination mellan barnneurologi, barnkirurgi/urologi, neurokirurgi, ortopedi och i samarbete med lokala habiliteringsteam och länssjukvård. På andra håll sker koordinationen 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.

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

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, uroterapeuter, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, neurokirurger, barnortopedier och barnkirurger har arbetat med stöd av respektive specialistförening. Patientföreningarna RBU och Spin-off deltar. Läkare inom olika specialiteter och andra yrkesgrupper som följer vuxna med MMC har anslutit sig till nätverket.

Målet med MMCUP är 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 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.

Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”

- Sjukvården ska organiseras så att personer födda med ryggmärgsbråck har tillgång till samordnade hälso- och sjukvårdsinsatser under hela livet.



Att må bra, delta och vara aktiv

Klassifikation av ryggmärgsbräck

Under uppbyggnaden av MMCUP har vi prioriterat diagnoserna myelomeningocele (MMC) och MMC i kombination med fettknuta (lipom), lipo-MMC. Dessa två tillstånd är de som vi i MMCUP benämner ”ryggmärgsbräck”, förkortat till RMB, som alltså är samma sak som MMC.

Att ställa diagnos MMC vid öppna ryggmärgsbräck är relativt lätt. Vid helt hudtäckta förändringar kan det vara svårt att skilja MMC och lipo-MMC från andra typer av missbildningar i ryggmärgskanalen. Även om man kliniskt är klar över vilken typ av missbildning förändringen representerar kan det vara svårt att välja rätt kod i WHO:s sjukdomsklassifikation ICD-10. Koden ”Q05 Spina bifida” sägs utesluta ”Spina bifida occulta Q76.0”. ”Spina bifida occulta Q76.0” är dock inte definierat, utöver att ”Spina bifida aperta”, dvs, öppet ryggmärgsbräck är exkluderat, liksom spinalt meningocele.

Det fanns dubbelt så många barn födda 2007-2013 med ICD 10 koden Q05 i journaler från olika kliniker 2012-2013 (Patientadministrativa registret, PAR) som barn med MMC i MMCUP 2013. Eftersom alla med MMC ska följas i samråd med neurokirurger och barnneurologer i någon av landets sjukvårdsregioner är känner MMC-ansvariga i respektive sjukvårdsregion till nästan alla med ryggmärgsbräck. Vi vet att det finns enstaka barn, vars föräldrar ännu inte är informerade om kvalitetsregistret och därför ännu inte ingår. Vi bedömer ändå att många av dem med Q05-diagnos i PAR i själva verket har annan typ av spinal dysrafism än ryggmärgsbräck.

Personer med andra typer av spinal dysrafism har vanligen mindre neurologisk påverkan än de med ryggmärgsbräck. Kunskapen är dock mycket begränsad om prognosen vid de olika tillstånden och hur de skiljer sig från varandra. I vetenskapliga artiklar om ”spina bifida” definieras ofta inte vilken typ av spinal dysrafism man inkluderat i materialet. Den klassifikation vid spinal dysrafism, som presenteras i rutan på nästa sida baseras på förändringens utseende kliniskt och vid magnetkameraundersökning (MRT). De diagnosgrupper vi prioriterat i MMCUP är rödmarkerade; personer med övriga diagnosgrupper kommer att inbjudas i ett senare skede.

I denna årsrapport klassificeras ryggmärgsbräcken som öppna (ej helt hudtäckta) eller slutna (hudtäckta) RMB. Där dessa uppgifter saknas används kategorin ”Ryggmärgsbräck utan närmare specifikation”, förkortat ”RMB UNS”. Det är tillstånd där behandlande läkare satt diagnosen ryggmärgsbräck definierat som MMC eller lipo-MMC med stöd av sjukhistoria och aktuella kliniska fynd, ibland inklusive bilddiagnostik av ryggmärgskanal och hjärna, men utan tillgång till originaldata från nyföddhetsperioden.

Hydrocefalus diagnostiseras ibland på ultraljud under graviditeten eller under spädbarnstiden, men behöver inte alltid opereras. Endast den hydrocefalus som opererats med shuntning definieras som hydrocefalus (HC) i denna rapport.

Klinisk-radiologisk klassifikation av spinal dysrafism

(enl. Tortori-Donati 2000)

Diagnoser i röd text ingår i MMCUPs definition av ryggmärgsbråck= MMC/lipoMMC

- I. **Öppen spinal dysrafism**
 - Myelomeningocele
 - Myelocele
 - Hemimyelomeningocele
 - Hemimyelocele
- II. **Hudtäckt (occult) spinal dysrafism**
 - A. Med subkutan bula
 - 1. Lumbosacralt
 - Lipom med duradefekt: **Lipomyelomeningocele, Lipomyeloschisis**
 - Terminalt myelocystocele
 - Meningocele
 - 2. Cervikalt
 - Cervikalt myelocystocele
 - Cervikalt myelomeningocele**
 - Meningocele
 - B. Utan subkutan bula
 - 1. Enkel dysrafism
 - Bakre spina bifida (icke slutet tagguskott ryggkota)
 - Intraduralt och intramedullärt lipom
 - Filum terminale lipom
 - Stram filum terminale
 - Längre ryggmärg än normalt
 - Persisterande terminal ventrikel
 - 2. Komplex dysrafism
 - Bakre enteral fistel
 - Neuroenterala cystor
 - Delad ryggmärg (diastematomyeli och diplomyeli)
 - Dermal sinus
 - Kaudalt regressions-syndrom
 - Segmentell spinal dysgensis

”Nya” MMCUP

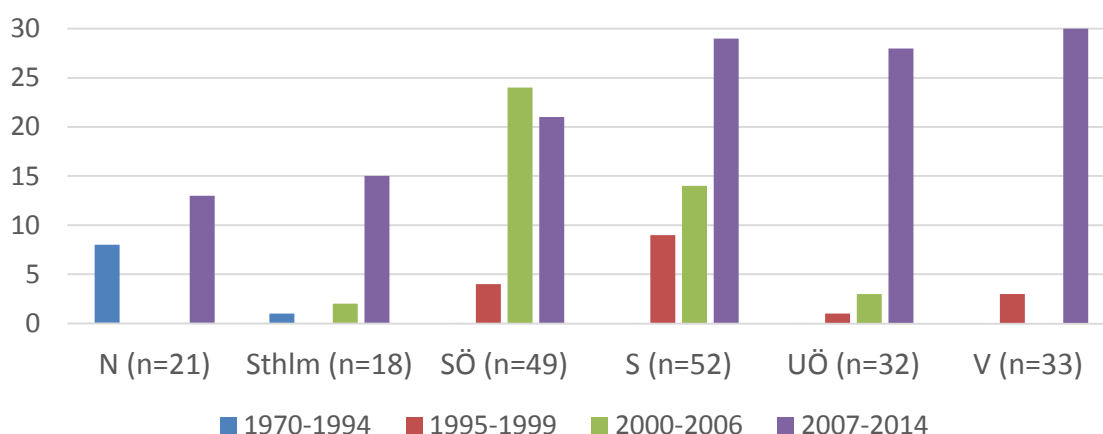
I denna årsrapport presenterar vi för första gången enbart de data som finns i den nya internetbaserade delen av MMCUP. Tidigare årsrapporter har också inkluderat data från MMC-nätverkets arbete 2004-2012, där systematiska inventeringar och uppföljningar har genomförts av olika åldersgrupper barn och tonåringar födda med ryggmärgsbråck, deras funktion och hälsa, samt vissa genomgångna operationer.

I slutet av november 2013 öppnades de första delarna av ”nya” MMCUP på plattformen 3C. Det var formuläret ”MMCUP deltagare” för personuppgifter och demografiska data, samt uppföljningsorsak (ryggmärgsbråck, annan spinal avvikelse och medfödd/tidig hydrocefalus). Därefter följde ett barnneurologiskt förstaformulär för vardera av dessa uppföljningsorsaker. Januari 2014 öppnades fysioterapeutformuläret (ft, sjukgymnast) och i april 2014 blev operationsformulären klara för inmatning, olika för olika kirurgiska specialiteter (neurokirurgi, ortopedi, barnkirurgi/urologi, övriga).

I MMCUP-starten prioriteras fullständig täckning för diagnosen ryggmärgsbråck hos barn födda 2007 och senare. Sedan ett par år informeras även tonåringar som lämnar barnhabiliteringen om MMCUP, för att kunna erbjudas uppföljning enligt MMCUP, så snart sådan finns för vuxna där man bor. När MMCUP har full täckning med regelbunden uppföljning enligt uppföljningsprogram av neurologer/habiliteringsläkare, fysioterapeuter, uroterapeuter och operatörer enligt planerna för de yngsta inbjuder man inom respektive landsting/region övriga åldersgrupper och småningom personer med andra typer av ryggmärgsavvikelser.

1 MMCUP fanns 1 juli 2015 205 personer som bott i Sverige före 2015; 202 hade ryggmärgsbråck och tre hade annan spinal avvikelse. Samtliga ingår i nedanstående figur, men resten av denna årsrapport inkluderar endast personerna med diagnos ryggmärgsbråck.

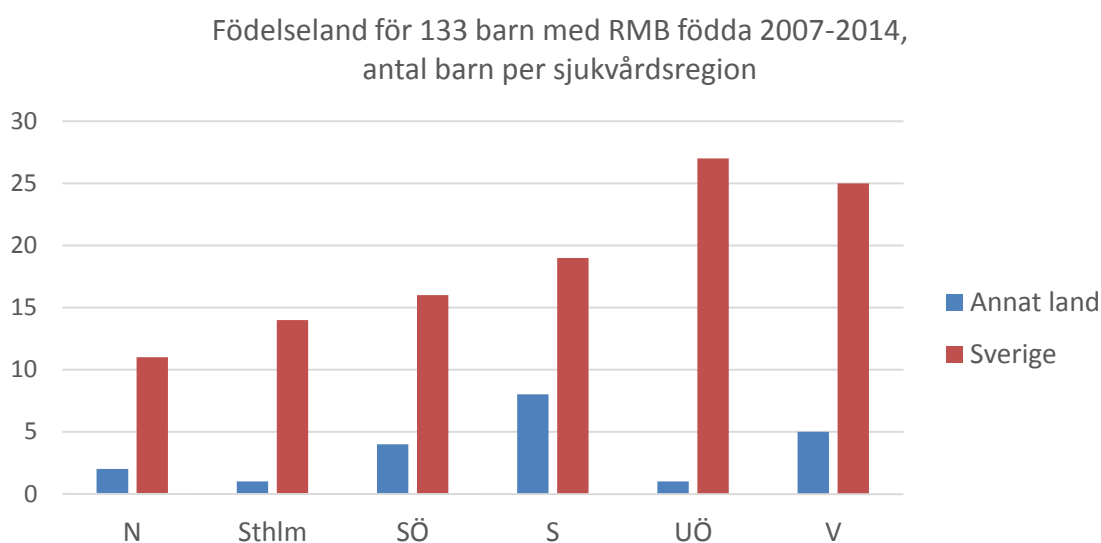
Antal personer i MMCUP bosatta i resp sjukvårdsregion
före 2015, i relation till födelseår



Barn med ryggmärgsbräck 0-7 år

1 juli 2015 fanns totalt i MMCUP 133 barn födda med ryggmärgsbräck (RMB) 2007-2014. Andelen pojkar var något högre än andelen flickor (72 pojkar, 54 %; 61 flickor, 46 %) och störst var andelen pojkar (56 %) bland barn födda med öppna RMB, medan andelen flickor var störst (54 %) bland barn födda med hudtäckta RMB. Skillnaderna är inte statistiskt signifikanta. Årskullarnas storlek varierar mellan 8 och 28 barn, medianen är 15 barn per årskull.

Etthundratolv av de 133 barnen var födda i Sverige, vilket motsvarar incidensen 1,25/10 000 (95 % KI 1,02-1,48/10 000) under åren 2007-2014. Nio barn födda i Sverige hade mödrar som flyttat in under pågående graviditet. Av de 112 familjerna till barn födda i Sverige behövde 27 tolk (24%), varav 13 somalisk.



Sex barn med RMB i denna åldersgrupp flyttade in under 2014. Totalt var 21 barn (15 %) födda utanför Sverige. I denna grupp fanns endast en familj som behövde somalisk tolk. Tre barn av de utrikes födda var adopterade. Sju barn kom från land i Asien, sex från övriga Europa, fyra från land i Afrika och en från övriga Norden. Uppgift saknas för övriga tre. Det var alltså sammanlagt 30 barn (23 %) med RMB i denna åldersgrupp, vars mödrar inte bodde i Sverige före och under första delen av graviditeten med det aktuella barnet med RMB.

Antal barn med öppna och slutna RMB som följs per sjukvårdsregion och landsting/region framgår i tabellerna nästa sida, liksom hur många av dem som har shuntopererad hydrocefalus (HC).

**Antal barn i MMCUP födda med ryggmärgsbråck 2007-2014,
bosatta i respektive sjukvårdsregion före 1 jan 2015**

Sjukvårdsreg.	Öppet RMB	Slutet RMB	RMB UNS	Alla RMB	HC	HC, andel av RMB
N	5	6	2	13	7	
UÖ	18	8	2	28	16	
STHM	11	3	1	15	9	
SÖ	9	9	2	20	12	
V	23	7	0	30	18	
S	18	8	1	27	11	Lägst
SVERIGE	84	41	8	133	73	55 %

**Antal* barn i MMCUP födda 2007-2014 med ryggmärgsbråck
bosatta i respektive landsting/region före 1 jan 2015**

Landsting/region	Öppet RMB	Slutet RMB	RMB UNS	Alla RMB	HC
AB Stockholm	10	3	1	14	8
AC Västerbotten	4	3	1	8	5
BD Norrbotten	-	-	-	1	-
C Uppsala	2	1	1	4	2
D Sörmland	6	1		7	5
E Östergötland	6	3		9	6
F Jönköping	1	3	2	6	3
G Kronoberg	2	3		5	2
H Kalmar	2	3		5	3
I Gotland				0	
K Blekinge	-	-	-	1	-
M Skåne	15	5	1	21	8
N Halland	1	3		4	1
O V Götaland	21	4		25	17
S Värmland	2	2		4	1
T Örebro	3	2		5	2
U Västmanland	2	1	1	4	3
W Dalarna	-	-	-	3	-
X Gävleborg	2	1		3	2
Y Västernorrland	1	3		4	2
Z Jämtland				0	
SVERIGE	84	41	8	133	73

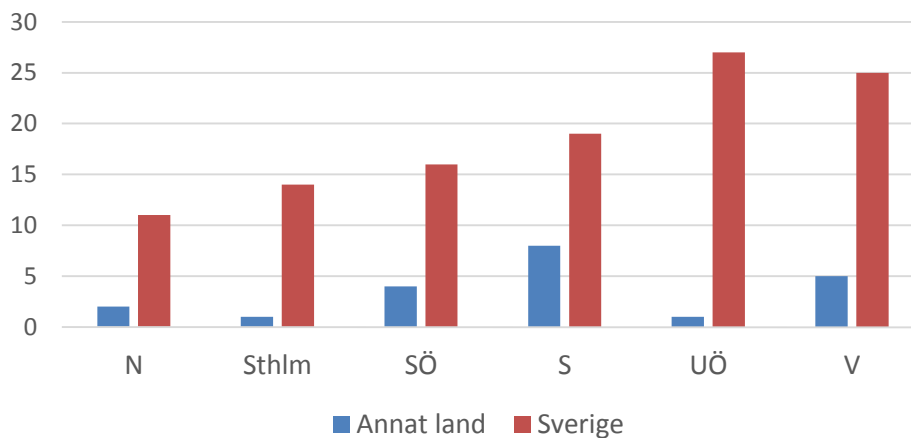
* Data ersatta med bindestreck är borttagna för att inte kunna identifiera enskilda individer

Incidens och prevalens av ryggmärgsbråck i MMCUP

Av 897 611 barn som enligt SCB föddes i Sverige under åren 2007-2014 deltar 112 barn med RMB i MMCUP, vilket motsvarar 1,25/10 000, med 95 % konfidensintervall (KI) 1,02-1,48/10 000. En anledning till låg incidensen är avbrytande av graviditeten efter prenataldiagnostik. Enligt analys av tre nationella hälsodataregister i kombination avbryts mellan 30 och 60 % av graviditeter vid ”spina bifida”, och det finns skillnader mellan olika sjukvårdsregioner (Fosterskador och kromosomav-vikelser 2013, Socialstyrelsen, art nr 2015-03-03). Med tanke på vissa svårigheter med ICD-koden Q05 Spina bifida (se sid 7-8) är det möjligt att abortfrekvensen vid just myelomeningocele är högre än så, vilket skulle stämma med klinisk erfarenhet.

Förekomsten (prevalensen) av MMC påverkas av incidensen (andelen av nyfödda med MMC) och av andel inflyttade, utflyttade och avlidna med MMC i befolkningen. Tre av de 112 barnen med RMB födda i Sverige avled tidigt och ett barn flyttade utomlands före 2014 och 21 hade flyttat in i landet. Första januari 2015 fanns alltså 129 barn födda med RMB bland de 931903 barnen 0-7 år som bodde i Sverige, vilket ger prevalens 1,38/10 000 (95 % KI 1,14-1,62/10000).

Födelseland för 133 barn med RMB födda 2007-2014,
antal barn per sjukvårdsregion



*Barn födda med RMB i
Sverige 2007-2014*

*Incidens 1,25/10 000
födda
95 % KI 1,02-1,48/10 000*

*Barn födda med RMB
2007-2014
bosatta i Sverige 1 jan 2015*

*Prevalens 1,38/10 000
bosatta
95 % KI 1,14-1,62/10 000*

Barn födda med ryggmärgsbråck i Sverige 2007-2014

Under tiden 2007-2014 föddes mellan 7 och 23 barn med RMB årligen i Sverige, median 13 barn/per år. RMB är en sällsynt diagnos och variationen mellan åren beror på slumpen. Inget samband sågs mellan antalet födda barn med RMB respektive år och årets födelsetal, och de kvinnor som flyttat in under pågående graviditet var jämnt fördelade över åren.

Ungefär två tredjedelar av barnen var födda med öppna RMB (77 barn) och en tredjedel hade hudtäckt bråck (31 barn). För fyra barn var typen av RMB inte angiven. Andelen slutna bråck är högre än i tidigare rapporterade studier. Orsaken är oklar, men vi tror att högre observans och fullständigare rapportering i MMCUP än i tillgängliga studier är en förklaring.

Sex av tio (66 barn) shuntopererades neonatalt eller senare p.g.a. hydrocefalus; 58 av barnen med öppet RMB (75 %) och sju av dem med hudtäckt bråck (28 %) hade shuntopererad hydrocefalus.

Graviditet och förlossning

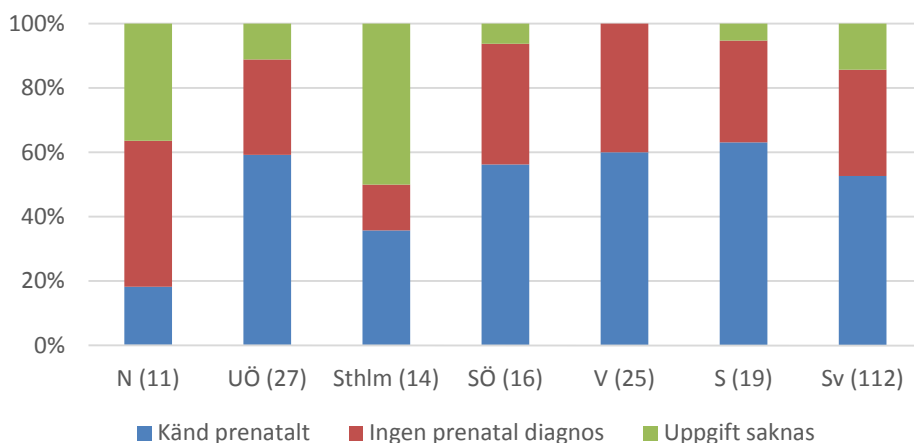
Rekommendationer i "Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)":

- Folsyratillskott 400 ug dagligen rekommenderas till kvinnor vid planerad graviditet från minst 2 mån före konceptionen och under hela första trimestern. Kvinnor med hög risk (själv född med MMC eller har tidigare barn med MMC i familjen) rekommenderas 5 mg folsyra dagligen då de planerar en graviditet, från minst 2 mån före konception och minst tom graviditetsvecka 12 (första 3 månaderna av graviditeten).
- Prenatal operativ slutning av ryggmärgsbråck bör endast utföras inom ramen för forskningsprogram med långtidsuppföljning efter godkännande i etisk prövning.

Ett hundratretton barn med ryggmärgsbråck föddes i Sverige under 2007-2014. Ett av barnen finns inte i MMCUP. Nio av mödrarna var inflyttade under pågående graviditet med det aktuella barnet. Två av de 103 mödrarna till barn med RMB som följts av svensk mödrahälsovård från början rapporterades ha tagit extra folsyra enligt rekommendationen om 400 ug/d minst från och med två månader före befruktningen fram till och med tolfte graviditetsveckan. Frågan om folsyratillskott hade stort bortfall av svar, liksom frågan om epilepsimedicinering under graviditeten; en kvinna medicinerade mot epilepsi, medan minst 81 inte gjorde det.

Hos drygt hälften av de födda barnen med RMB i Sverige (59/112) hade hydrocefalus och/eller MMC diagnostiseras före förlossningen (prenatalt). Figuren nedan ska tolkas med försiktighet eftersom den är litet antal barn det rör sig om i varje region. Där uppgift saknas om prenatal diagnos är det troligaste att sådan inte fanns. Diagnosen var oftare känd före födelsen bland barnen med öppna bråck (53/77) än vid hudtäckt bråck (5/31). Vilken graviditetsvecka diagnosen ställdes bland barn födda med RMB är inte dokumenterat. Inget av barnen hade utretts som foster med tanke på eventuell operation av ryggmärgsbråcket, vilket i så fall måste göras i god tid före 25e graviditetsveckan.

Andel av födda m RMB 2007-2014 med prenatal diagnos, per sjukvårdsregion



Sv=Sverige; N=Norra, UÖ=Uppsala-Örebro, Sthlm= Stockholm inkl Gotland, SÖ =Sydöstra, V=Västra och S=Södra sjukvårdsregionerna. (Antal barn inom parentes)

Kejsarsnitt utförs bl.a. för att skydda bråcket från skada under förlossningen, men det är hittills inte vetenskapligt bevisat att fördelen med kejsarsnitt vid ryggmärgsbråck hos barnet överväger nackdelarna med operationen. Prenatal känt eller okänt RMB hade betydelse för val av förlossningssätt: 95 % av dem med prenatal diagnos föddes via kejsarsnitt, medan 61% av barn som fick diagnos först efter förlossningen var födda vaginalt och 39 % via kejsarsnitt.

Teoretiskt är det fr.a. barn med öppna bråck som skulle kunna ta skada av vaginal förlossning (men ingen skada har kunnat påvisas). Av barnen i MMCUP var fjorton av dem med öppna RMB födda efter normal vaginal förlossning, för nio barn var förlossningssättet okänt, resten av de 77 var födda via sectio. Bland barnen med hudtäckta bråck var lika många födda vaginalt som med kejsarsnitt (15 barn i vardera gruppen) och för ett barn saknades uppgift.

Endat tre av 58 barn med känd prenatal diagnos föddes vaginalt, 52 via kejsarsnitt och för fyra saknas uppgift om förlossningssätt. Av de 37 där man säkert vet att RMB var helt okänt prenatalt föddes 22 vaginalt, 14 med kejsarsnitt och för en saknades uppgift.

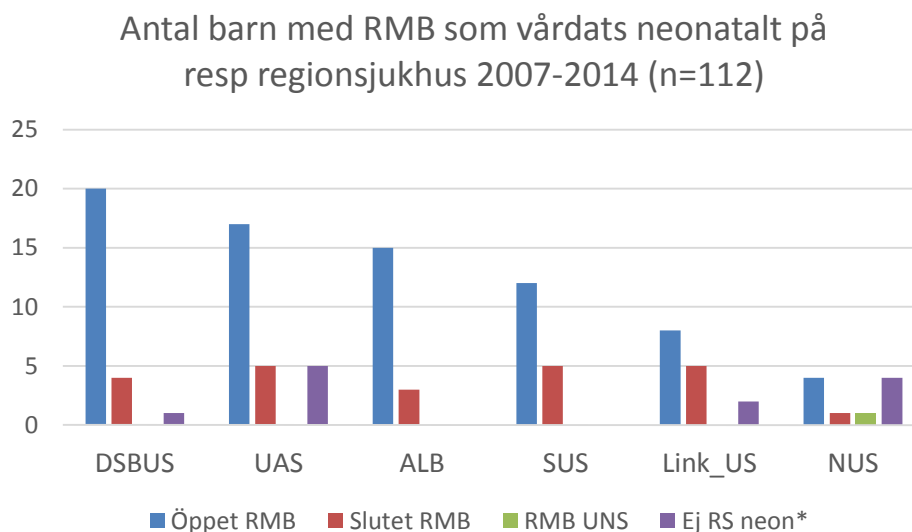
Nyföddhetsperioden

Rekommendationer i "Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)"

- Om barnet inte är akut dåligt, ska första kontakten med föräldrarna etableras i lugn och ro på förlossningsavdelningen (fuktade sterila koksaltkompresser, steril duk) i förälders famn.
- Primärslutning av MMC är ett alltmer sällsynt ingrepp som bör utföras av ett fåtal operationsteam.
- Primärslutningen ska genomföras så tidigt som möjligt, men kan för att få optimala operationsförhållanden uppskjutas ett par dygn.

- Vid misstanke om kyfos utförs röntgen sidobild av kotpelaren för kartläggning av anatomin preoperativt. Operation av kyfos vid MMC kräver samråd kring indikation, timing och operationsteknik. Erfarenhet bör samlas hos enstaka kirurgteam i landet (erfarenhet, Park TS).
- Under första tiden krävs omhändertagande av specialiserat MMC-team och vård på neonatal-/barnavdelning med erfarenhet av MMC. Erfarenhet krävs för att känna igen symtom på allvarlig dysfunktion, bl.a. heshet, stridor, störd andningsdrive, dysfagi och urinretention.
- Informationen till föräldrarna bör koordineras av en MMC-erfaren person, helst neuropediatriker. Detta ger trygghet och gör det möjligt att se det friska hos barnet.
- Följ lokal checklista för omvårdnad, observation av hydrocefalus-utveckling, chiarisyntom, miktionsobservation/registrering och tidig RIK-start med hjälp av MMC-kunnig uroterapeut.

Alla utom ett av barnen med öppna ryggmärgsbräck opererades med täckning av bråcket inom de första två levnadsdygnen. I ett fall opererades barnet vid två veckors ålder då likvorläckage upptäcktes från ett RMB som först bedömts som helt hudtäckt. Denna typ av neurokirurgiska operationer utförs av neurokirurger vid ett sjukhus per sjukvårdsregion.



* De som inte vårdats på regionsjukhus neonatalt kan ha bott i annan region vid födelsen.

US=Univeritetssjukhus; DSBUS=Sahlgrenska, Gbg, UAS = Uppsala akademiska sjh, ALB= Karolinska US, Solna, Link_US=US Linköping, SUS = Skånes US, NUS = Norllands US, Umeå

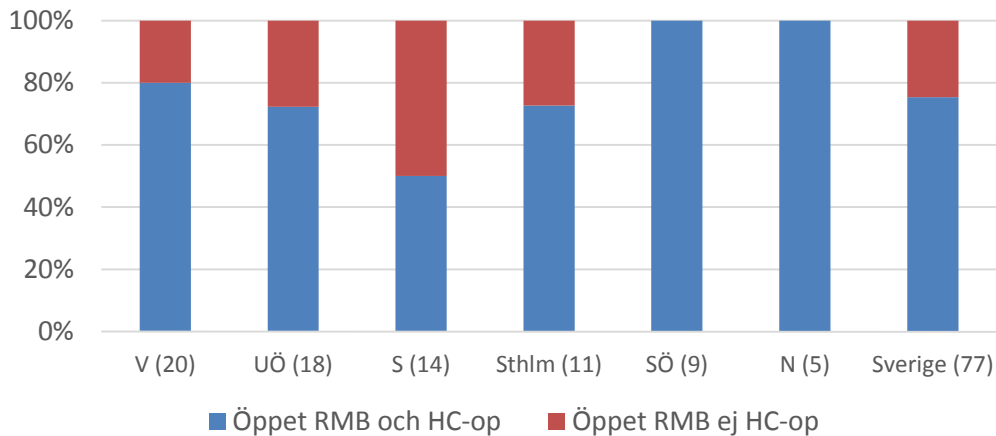
Ett barn med öppet bräck avled tidigt på födelsesjukhuset. Totalt har tre av barnen i MMCUP med RMB avlidit under de första levnadsveckorna, alla i Uppsala-Örebro sjukvårdsregion. Av registeruppgifterna framgår att elva av de 31 barnen med hudtäckta bräck inte vårdats neonatalt på regionalt centrum, träffat regionalt MMC-team neonatalt. Kontakt och samråd med regionsjukvården kan ändå ha skett.



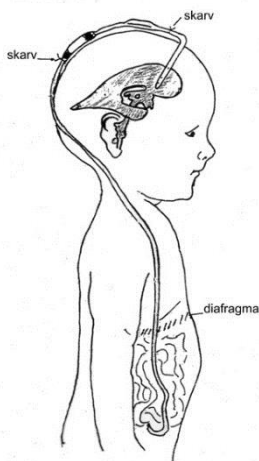
Ryggmärgsbråck ser olika ut hos olika nyfödda, här exempel på hudtäckt och öppet ryggmärgsbråck (MMC), samt ryggmärgsbråck som också innehåller fett (lipo-MMC)

Hydrocefalus Åtta av 35 barn (23 %) med hudtäckt, och ett av de fyra barnen med ospecificerad typ av RMB var opererade p.g.a. hydrocefalus (vattenskalle). Av dem med öppet ryggmärgsbråck var 58 av 77 barn (75 %) shuntopererade, störst andel i sydöstra och norra sjukvårdsregionerna, och lägst i södra regionen, se figur nästa sida. Skillnaderna kan bero på slumpen, men kan också tyda på verkliga skillnader i bedömning av indikation för shuntning vid hydrocefalus. Hur det går för barnen på lång sikt med och utan shuntning i ”gränsfallen” är viktigt att ta reda på.

Andel barn med öppna RMB opererade för HC per sjukvårdsregion, födda 2007-2014 i Sverige



Sv=Sverige; N=Norra, UÖ=Uppsala-Örebro, Sthlm= Stockholm inkl Gotland, SÖ =Sydöstra, V=Västra och S=Södra sjukvårdsregionerna. (Antal barn inom parentes)



Till vänster: Shunt som leder vätska från hjärnans ventriklar till bukhålan vid hydrocefalus – en ventrikulo-peritoneal (VP) shunt.

På fotot till höger ses shuntslag och ventil bakom barnets vänstra öra.

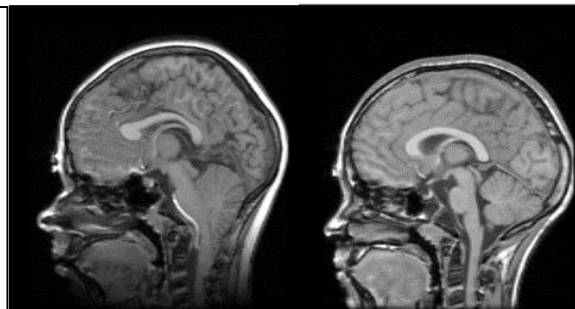


Hjärnstamssymtom Elva av de 77 barnen med öppet RMB och 2 av de 31 med hudtäckt bråck hade hjärnstamssymtom rapporterade från neonatalperioden. De hade besvär som sväljningssvårigheter (dysfagi), heshet eller stridor (biljud på inandningen, störd stämbandsfunktion) eller nedsatt andningsdrive. Två av de tio avled p.g.a. Chiari-missbildning och avvikande hjärnstamsfunktion med andningsuppehåll (apné). Ingen i denna kohort skrevs ut till hemmet med andningshjälpmedel, men sex barn, alla opererade för öppet RMB, hade fortfarande sondmatning vid utskrivningen.

Magnetkameraundersökning

Till vänster person med MMC och Chiari II, där lillhjärnan är neddragen i skallens stora nackhål och skapar trängsel för hjärnsatm och halsryggmärg.

Till höger person med lillhjärnan på rätt plats inne i skallen.

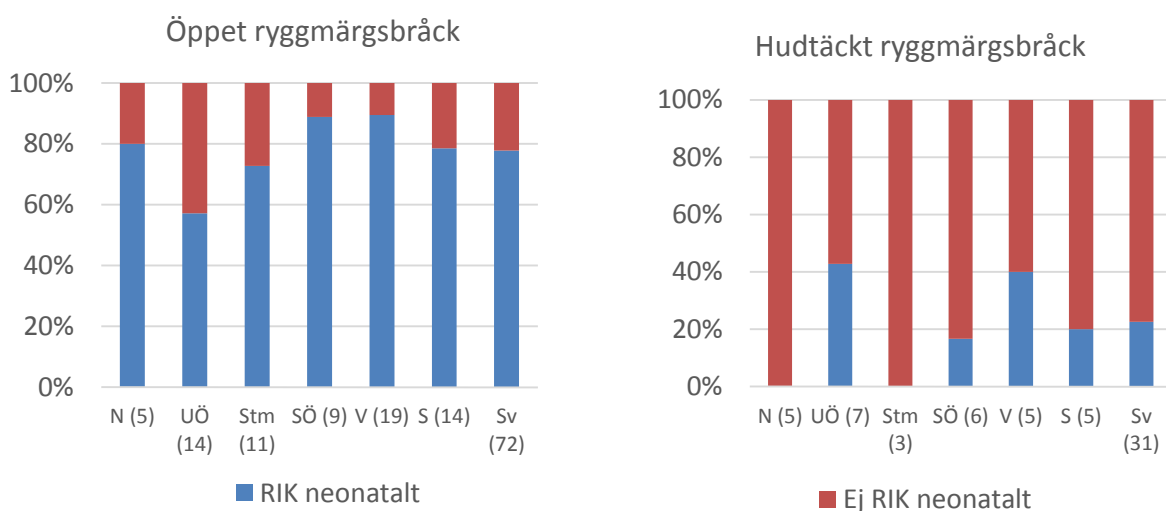


Känselförlamning Hur mycket känselförlamning och muskelsvaghet eller förlamning ryggmärgsbråcket orsakar beror på vilka nivåer i ryggmärgen och hur mycket nervvävnad som är felbildad eller blir skadad i anslutning till bråcket. Tydlig reaktion på känselförlamning med lätt stick i perineum, d.v.s. i huden framför ändtarmsöppningen, talar för att den neurologiska bråcknivån är låg, d.v.s. det finns ofta bara litet förlamning av muskelstyrka i benen. Känselförlamning utfördes och rapporterades hos en tredjedel av barnen. Av de nyfödda med hudtäckt bråck där känselförlamning registrerats hade majoriteten (7/9) reaktion på stick, liksom minst hälften (14/ 24) av dem med öppna bråck. Åtta barn med öppet RMB hade ingen reaktion på känselförlamningstestet.

Medfödda ledfelställningar Graden av svaghet eller förlamning i muskulaturen bestäms, liksom känselförlamningsförmågan av ryggmärgsbråckets nivå och omfattning. Muskelfunktionen påverkar utvecklingen i lederna och många av barnen föds med ledfelställningar. Andelen barn som föddes med felställningar i benens stora leder var 55 % vid öppna RMB, 20% bland de övriga. Femton av de totalt 49 barnen med medfödda ledfelställningar i benen, oftast i fötterna, hade gipsbehandlats under nyföddhetsperioden för att minska eller helt korrigera felställningarna.

Urinvägar Under de första levnadsmånaderna är det stor risk för njurskada om den neurogena blåsfunktionsnedsättningen orsakar högt tryck i urinvägarna och om barnet får urinvägsinfektioner p.g.a. att de inte kan tömma urinblåsan tillfredsställande. Därför finns rekommendationer i de medicinska riktlinjerna för ryggmärgsbråck om tidig start av ren intermitterant katetrisering (RIK); 2009 förtydligades rekommendationerna om start neonatalt. Möjligen kommer denna rekommendation att modifieras om utredningen neonatalt kompletteras med formell 4-tim-miktionsobservation.

Uppgift om neonatal RIK-start eller inte fanns för 104 av barnen födda i landet 2007-2014; 63/104 hade startat RIK under neonatalperioden. Det var fr.a. barn med öppna RMB som startade RIK då (56 av 72 barn). I siffrorna om andel med RIK ingår också två barn där urinblåsan avlastades med suprapubisk blåskateter. Västra och sydöstra sjukvårdsregionerna följde rekommendationerna redan innan 2009. Som ses i figurerna nedan var det framförallt barn med öppna bråck som påbörjade RIK neonatalt. Barn med hudtäckta MMC/lipo-MMC kan behöva lika tidig RIK-start.



Sv=Sverige; N=Norra, UÖ=Uppsala-Örebro, Stm= Stockholm inkl Gotland, SÖ =Sydöstra,V=Västra och S=Södra sjukvårdsregionerna. (Antal barn inom parentes) Barn födda i Sverige 2007-2014.

Fysioterapi

Rekommendationer i ”Medicinska riktlinjer vid MMC (ryggmärgsbråck)”

- Alla personer med ryggmärgsbråck (MMC) ska erbjudas regelbunden, standardiserad undersökning och dokumentation av symtom, status och funktion alla nivåer för att avslöja begynnande funktionsförsämring som kan behandlas i tid och förhindra permanent svår komplikation.

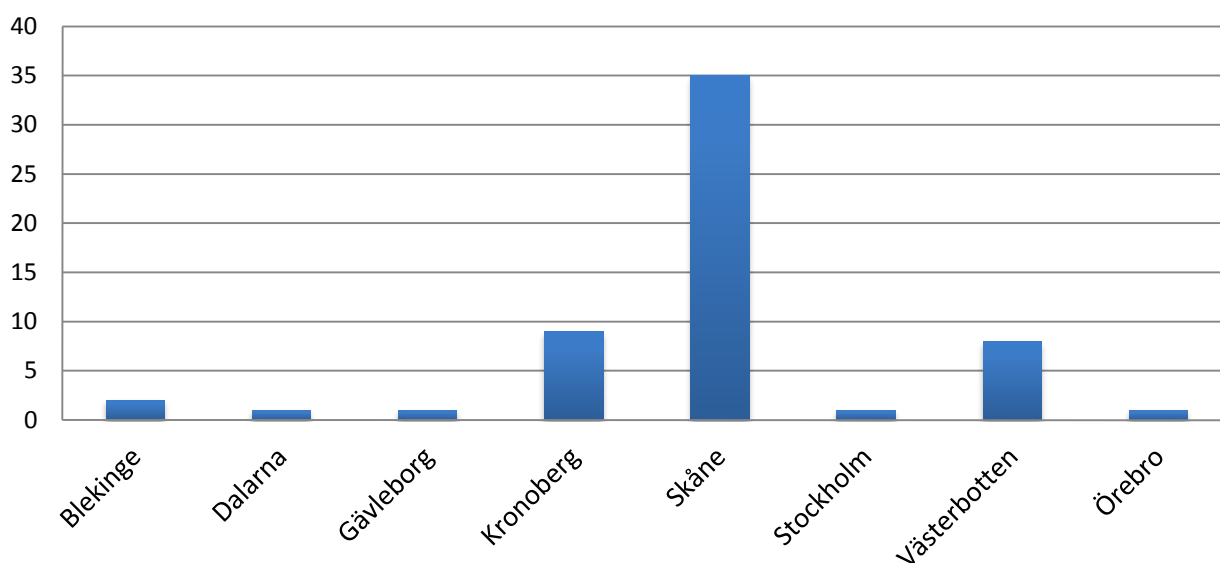
Alla barnmedicinska regionkliniker i landet deltar i MMCUP, däremot inte landets alla habiliteringsverksamheter, där de flesta barn med MMC får sin fysioterapi. Samtliga barn i MMCUP hade dock kontakt med och uppföljning av namngiven samordnande barnhabiliteringsverksamhet, ett av de viktiga processmåten i MMCUP.

Barn och ungdomar med MMC/lipoMMC har i några landsting följts med regelbundna, strukturerade och journalförda undersökningar sedan nästan tio år tillbaka enligt riktlinjerna för sjukgymnastik/fysioterapi vid MMC. De evidensbaserade kliniska riktlinjerna vid MMC med den strukturerad uppföljning som rekommenderas vid RMB hos barn finns på <http://www.fysioterapeuterna.se/Professionsutveckling/Riktlinjer/> och via länk från www.mmcup.se

Inför 2014 sattes målet att ha genomfört och rapporterat en bedömning vardera av barnen födda 2012-2013 och hälften av födda 2007-2011. Därefter skulle undersökningsintervallen för respektive ålder följas, *förutsatt att respektive landstings habiliteringsorganisation valde att delta i MMCUPs fysioterapidel.*

Sedan sjg/ft formuläret blev tillgängligt i december 2013 har 58 formulär med funktionsstatus för 41 barn lagts in i systemet. Två av dessa 41 barn hade annan ryggmärgsavvikelse än ryggmärgsbråck men har möjlighet att följas på samma sätt.

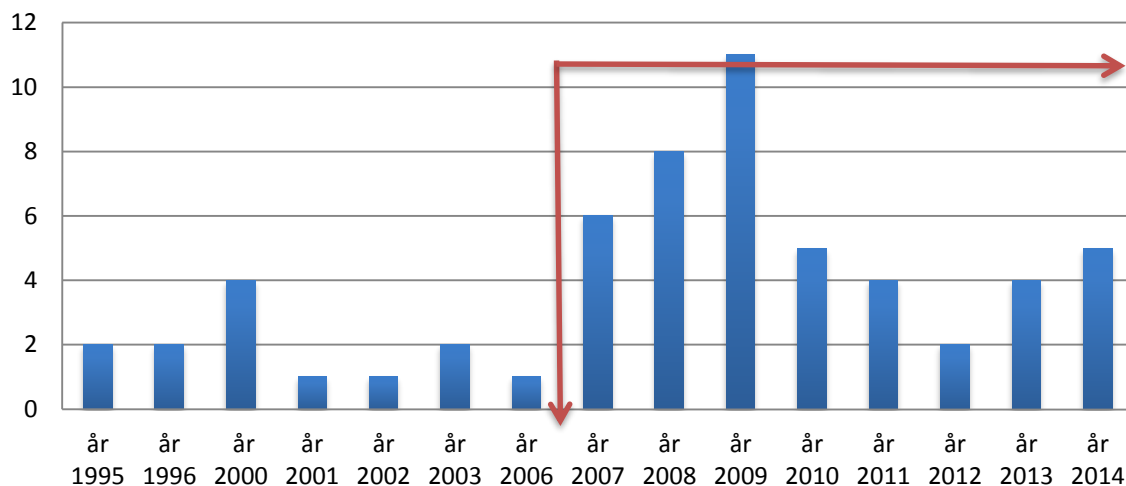
Inmatade sjg/ft-bedömningar, antal per landsting



Fysioterapeuter/sjukgymnaster i Skåne står för den största andelen av inmatade formulär och bland de skånska patienterna finns det två som har tre mätningar och 12 som har två mätningar registrerade i databasen.

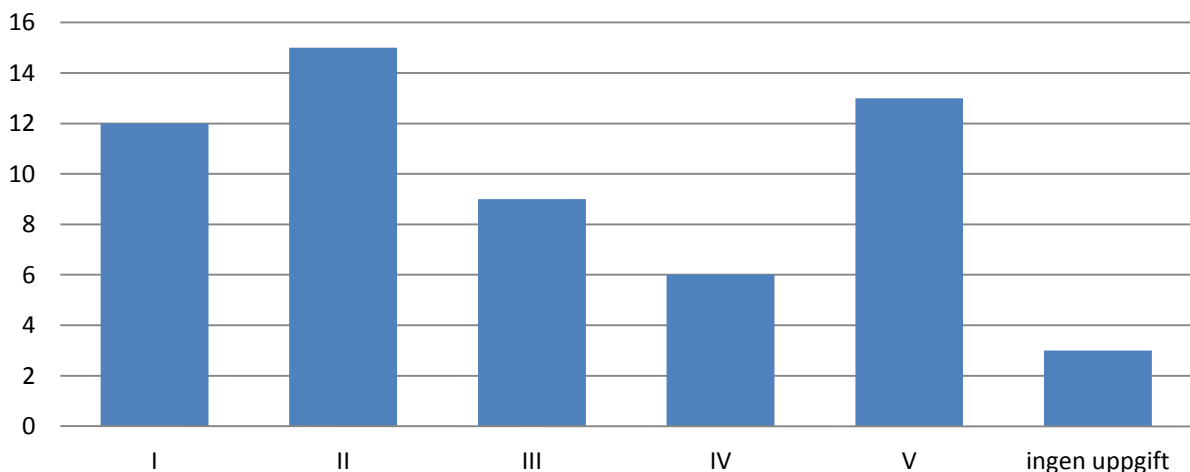
Västerbotten är det län har störst andel barn (8 av 8) bland de som är födda 2007 och senare som har sjg/ft bedömning inmatad i databasen, Skåne har 15 av 22, Blekinge har en av två, Dalarna har en av tre, Gävleborg en av fyra, Örebro en av fem och Stockholm en av 14. Många län har ännu inte kommit igång med inmatning av sjg/ft bedömningar.

Antal inmatade sjg/ft formulär utifrån födelseår



MMCUP har som avsikt att erbjudas till samtliga personer med MMC i Sverige och i första hand har åldersgruppen födda 2007 och senare prioriterats.

Antal bedömningar per muskelfunktionsnivå



Muskelfunktionsnivå I: sacral, II: låg lumbal, III: mellanlumbal, IV: hög lumbal samt V: hög lumbal/thoracal

Muskelfunktionsnivån (Bartonek et al 1999) har betydelse för utvecklingen av förflyttningsförmåga och motoriska vardagsaktiviteter. Spasticitet, smärta och ledrörlighet är andra kroppsfunktionsvariabler som kan ha betydelse. Det ska bli spännande att följa detta i en population barn med RMB och lära mer om samband mellan olika insatser, symtom och funktion.

Ökad tonus i benen fanns rapporterat vid 12 bedömningar och bålhypotonus vid 14. Ortosanvändning rapporterades hos 40 personer och korsettanvändning rapporterades hos fyra, samtliga fyra var födda 2008.

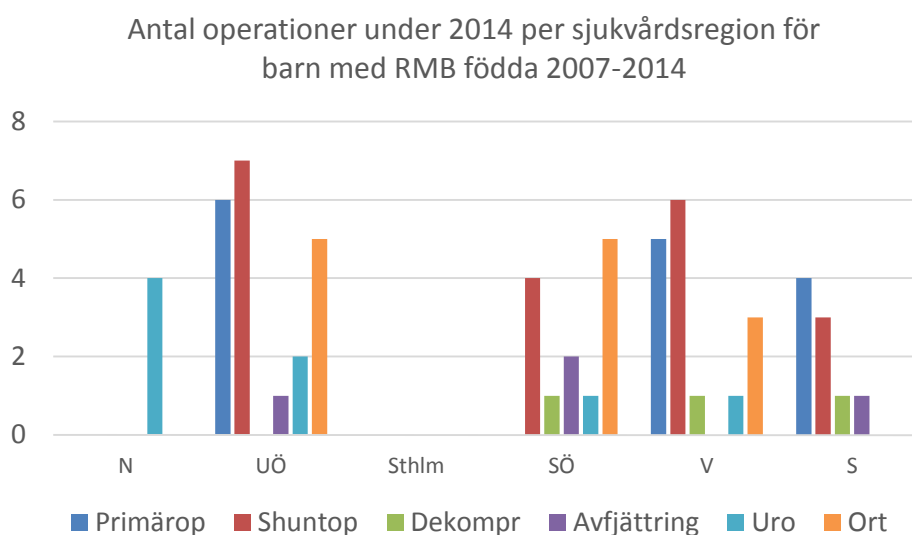
Hudirritation/ sår (de senaste 4 veckorna) I de 58 fysioterapiformulären angavs vid fyra bedömningar att hudirritation/sår hindrade ortosanvändning och i 8 bedömningar fanns hudirritation/sår som inte hindrade ortosanvändning. Hudirritation/sår har uppstått efter korsettanvändning enligt en rapport. Sju rapporter angav hudirritation/sår som inte var relaterade till varken ortoser eller korsett. Hudirritation/sår fanns i 13 bedömningar för barn födda 2007 och senare, och i tre bedömningar för de äldre barnen.

Smärta I FT-formuläret finns nio rapporter där barnet/patienten eller anhörig anger smärta vid det specifika bedömningstillfället, för 46 bedömningar anges att personen inte har smärta. Sju av de nio bedömningarna där man angivit smärta var för barn födda 2007 och senare.

Operationer

De första internetbaserade operationsformulären i MMCUP öppnades för inmatning april 2014. Fram till och med 2013 registrerades operationer av koordinator och neuropediatriker på papper och för 2014 i MMCUPs internetbaserade operationsformulär. Operatörerna planerar att själva registrera framöver. Uppgifter från tidigare pappersformulär med ortopediska, neurokirurgiska och barnkirurgiska operationskoder och datum också lagts in i den nya databsen i de flesta regionerna för barn födda med RMB 2007 och framåt. I föregående årsrapport redovisades operationer fram till och med 2013.

Sextioen operationer utfördes under 2014, och totalt 223 operationstillfällen under tidigare år fanns inmatade i MMCUP för de 133 barnen med RMB födda 2007-2014. I sjukvårdsregionerna Stockholm och Uppsala-Örebro är uppgifterna inte fullständiga enligt respektive koordinator/neuropediatriker.



Antal barn med MMC/lipoMMC födda 2007-2014 (n=129) som rapporterats ha genomgått neurokirurgiska, barnkirurgiska (uro) och ortopediska operationer i respektive sjukvårdsregion under år 2014 N=Norra, UÖ=Uppsala-Örebro, Sthlm= Stockholm inkl Gotland, SÖ =Sydöstra, V=Västra, S=Södra svr

Neurokirurgiska operationer var vanligast och utfördes vid 43 operationstillfällena. Femton var operationer på själva bråcket ("primäroperation") och inkluderade reoperationer, totalt opererades 11 barn. Tjugo av operationerna gällde shuntoperation av hydrocefalus hos 12 barn. Tre barn opererades med occipitocervikal dekompression av hjärnstammen och fyra barn med avfjättring av ryggmärgen.

Av de 13 ortopediska operationerna i denna åldersgrupp var åtta ryggortopediska. Åtta barnkirurgiska/urologiska operationer och andra åtgärder under narkos rapporterades.

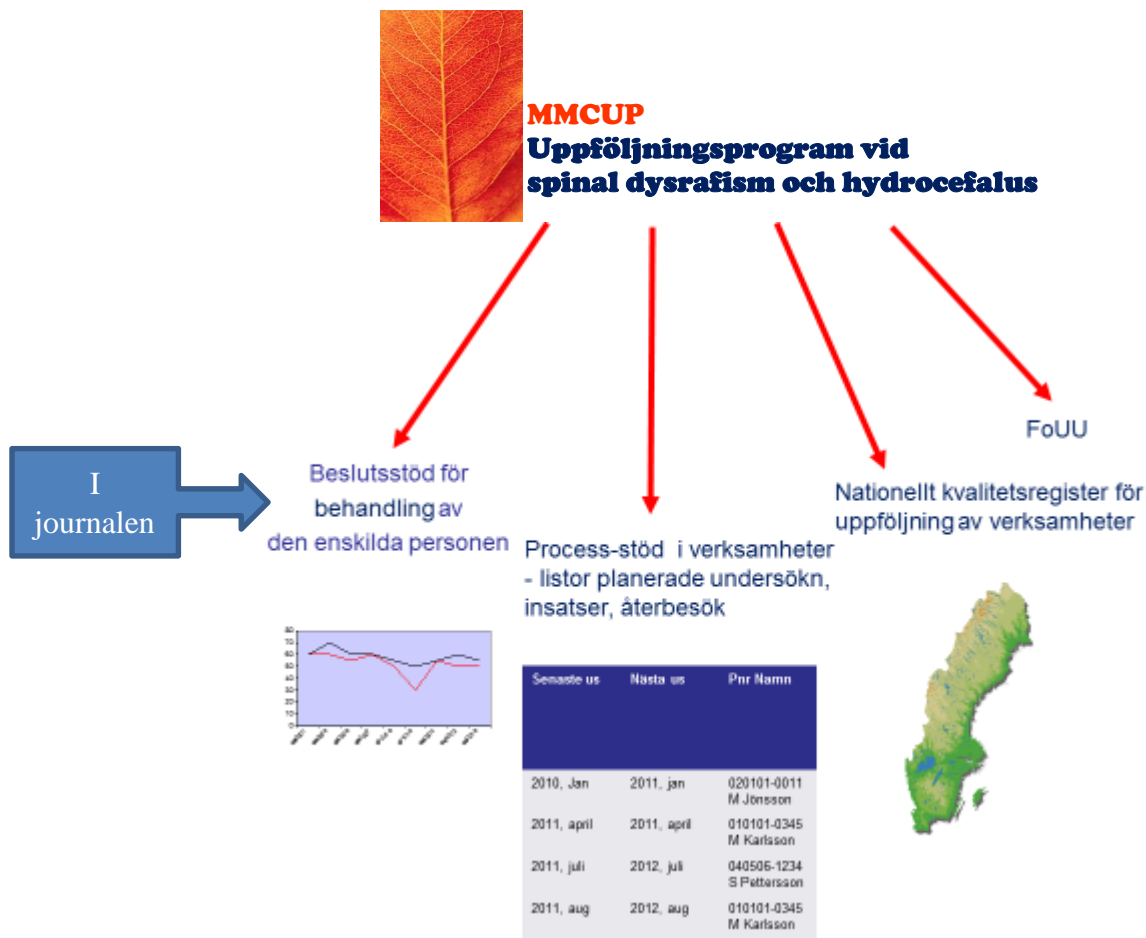
Vuxna

MMCUP byggs upp så att personer med spinal dysrafism och hydrocefalus ska kunna följas även som vuxna. Samordning av förebyggande och behandlande insatser krävs under hela livet. En arbetsgrupp inom vuxenhabilitering/rehabilitering har utformat en basal tvärfacklig genomgång med formulär i samråd med brukare.

Brukarmedverkan

Patientföreträdare har funnits med från början i MMCUPs styrgrupp och under 2013 och 2014 deltagit i olika aktiviteter för brukarmedverkan i kvalitetsregister. De deltog hösten 2014 i utbildning av patientföreträdare tillsammans med tre unga vuxna födda med ryggmärgsbråck. Under 2015 kommer brukar-arbetsgruppen att utvidgas med fler vuxna födda med RMB. Gruppen önskar få igång registerstudier för att lära mer om vuxnas med RMB levnadsomständigheter, utöver att få igång uppföljning enligt MMCUP även inom vuxenverksamheter.

Vårdprogram och kvalitetsregister



Kvalitetsregistret MMCUP byggs upp för att stödja verksamheter att tillämpa de evidensbaserade riktlinjer ("uppföljningsprogrammet MMCUP") som utformats för personer med ryggmärgsbråck, andra medfödda/tidigt förvärvade ryggmärgsskador och tidigt förvärvat hydrocefalus. Registerdata ska kunna användas också för forskning och utveckling, samt i vårdens förbättringsarbete. MMCUP planeras inkludera följande diagnosgrupper

Ryggmärgsbråck (MMC/lipoMMC) – Prio 1 – start 2011 på papper; Start "nya MMCUP" nov 2013. 821 personer 0-27 år i Sverige 2013; prevalens 1,46/10 000 barn 0-7 år 2014 och 3,4/10 000 tonåringar/vuxna 16-27 år. Ca 15 barn med MMC tillkommer per år.

Annan medfödd eller tidigt förvärvad ryggmärgsskada (före 15 års ålder)
Tillsammans minst 40 nya per år i Sverige (uppskattad incidens)

Medfödd eller tidigt förvärvad hydrocefalus utan MMC
Minst 45 per årskull i Sverige (uppskattad incidens)

Antalet äldre vuxna födda med ryggmärgsbråck är flerfaldigt högre än antalet barn/unga. Troligen finns runt 12000 personer i Sverige med någon av ovanstående diagnoser, inräknat alla åldrar.

Översikt - inmatningsformulär och utrapporter

Inmatningsformulär

Hämtar pnr, landsting
diagnos-kategori till alla
formulär

Deltagare MMCUP

Klart nov 2013

Neuro_första

1.RMB_neo
2.Hydrocefalus
3.Annan spinal
4.RMB_äldre
1-3 klart 2013
4- på papper

Fysioterpi (FT)

Klart 2014 1 årlig us;
<7 år 2ggr/år

OP NK, Uro, Ort,

Övrig op
Översikt + specifik op
Klart april 2014

Uroterapi

Upprepas enligt basprogram
Öppnas 2015-10-15

Uro-tarm lab

Upprepas enl bed-plan
Öppnas 2015-10-15

Bilddiagnostik_ort,

neuro-NK Upprepas enl
bed-plan 2016

Uppföljning_neuro

Upprepas enl bed-plan
2016

Kognitiva funktioner

Beställd 150921

Arbetssterapi

aktivitet, funktion
Best 150921

Patientens egen

PREM, PROM - HRQoL
EQ5D; delaktighet
EQ5D beställd 2013,
2016

RMB=ryggmärgsbräck
- synonymt med
MMC eller lipo-MMC

Rapporter

Bedömningsplaner (process):

Fysioterapi Klart 2014
Basprogram_uro Hösten 2015
Neuro_ort_bild 2016
Kogn Beställd 150921
PROM 2016

Individuell

rapport/bedömning:

Fysioterapi Klart 2014
Uro-mott och uro-lab 151015
Neuro vinter 2015-2016
Kogn Beställd 150921
PROM 2016

Individuella rapporter m historik och varningsljus:

Fysioterapi Beställd 150921
Uro 151015
Ort-NK-Neuro höst-vinter 2015-2016
Smf m plan för åtgärder och
uppföljning 2016

Dynamiska rapporter per sjukvårdsregion(SVR) och per landsting – hela landet som jämförelse,

process- och resultatmätt Beställd 150301
Personer med RMB, födda =>2007:

1. Antal samt prevalens per 10000 (med 95% CI) följda i MMCUP
2. Andel RIK/4tim-obs neon
3. Andel med resp. utan shuntop HC
4. Andel med sjukgymnbed enl bedömningsplan
5. Andel med uroterapeutbed enligt bedömningsplan
6. Andel med neurologbed enl plan
7. Andel med genomgångna slutnings-, shunt-, fjättring-, chiari-, ortoped-, uro-op vid 5, 10, 15 års ålder, och antal op per opererat barn
8. Antal av ovanst op och re-op vid resp NK, ort, barnkir-klinik
9. Andel utan trycksår; andel med trycksår kategori 3-4.
10. Antal avlidna per SVR

Personer med RMB => 18 år:

1. Antal följda i MMCUP
2. Andel som har ”samordnande verksamhet”
3. Andel utan trycksår; andel med trycksår kategori 3-4.
4. Andel med uroterapeutbedömn

Vissa variabler rapporteras endast i registren
HabQ, Svenska ryggregistret och RiksSår.

Kvalitetsindikatorer

Resultatmätt- MMC:

1. Överlevnad – dödsfall – förebyggbara dödsorsaker
2. Låg eller ingen förekomst av specifika helt eller delvis "undvikbara" komplikationer:
 - A. Akutbesök/ sjukhusvård/dödsfall p.g.a. latexallergisk reaktion
 - B. Akutoperation p.g.a. shunt-dysfunktion vid för kort shuntkateter
 - C. Akutbesök/sjukhusvård/nyförvärvad funktionsnedsättning/dödsfall p.g.a. felsväljning-kvävning eller annan hjärnstamsrelaterad dysfunktion och p.g.a. shunt-dysfunktion.
 - D. Njursvikt som kräver dialys eller transplantation hos personer som haft bra/bättre njurfunktion när de flyttat in i respektive landsting.
 - E. Förekomst av något trycksår, och läkningstid vid förekomst trycksår
3. Andel med normal njurfunktion (korrigerat för ålder, kön och funktions/skadenivå)
4. Andel som inte uppger någon smärta, och andel med smärta som hämmar vardagsaktiviteter eller sömn (standardiserat för case-mix; ålder, kön och funktions/skadenivå)
5. Andel utan fetma eller svår undervikt
6. Andel som inte blir socialt isolerade p.g.a. av t.ex. tarminkontinens; andel som kan delta i arbetslivet, idrott mm
7. Upplevd vardagsfunktion, trygghet och nöjdhet; hälsorelaterad livskvalitet
8. Kostnader för undvikbara komplikationer (se punkt 1 - t.ex. plastikkirurgi, amputationer, dialys, njurtransplantation)

Processmått - MMC:

1. Andel barn, tonåringar och vuxna, som följs av namngiven "samordnande verksamhet"
2. Andel som får neonatalt omhändertagande av specialiserat MMC-team.
3. Andel personer som har tillgång till uro- eller tarmterapeut för uppföljning av blås- och tarmfunktion
3. Andel personer som undersökts enligt nationella riktlinjer "basprogram för urologisk/uroterapeutisk uppföljning"
4. Andel personer som följts upp enligt de nationella riktlinjerna beträffande motorisk funktion, styrka, ev. felställningar i leder och rygg.
5. Andel personer som under senaste året intervjuats angående smärta
6. Andel personer med genomförd uppföljning enligt basprogram ortopedi med bedömning av ortoped.
7. Andel personer som får sammanfattande läkarbedömning av 2-5 ovan enligt riktlinjerna.
8. Andel operationer förgångna av angivna operationsindikationer enligt riktlinjerna.
9. Låg andel re-operationer på grund av t.ex. materialproblem, ruptur-läckage, blödning och infektioner vid första operationen av ryggmärgsbråcket; shuntoperationer; dekompression av hjärnstam; vissa urologiska och ortopediska op.



Mål för år 2014 – hur gick det?

För barn födda med ryggmärgsbråck 2007-2013

- Allt material från tidigare databas och pappersformulär ska vara inmatat i den nya databasen (MMCUP_deltagare, MMCUP_neuro_första_RMB) - målet uppnått
- Samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen – klart så vitt vi vet t.o.m. född 2013
- Deltagare - täckningsgrad > 95 % - uppnått
- Neonatalformulär/"förstaformulär" för alla nyfödda och nyinflyttade – ett av 133 saknas
- Operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) till och med 2013 - klart
- Uppföljning och registrering av motorisk funktion enl. sjukgymnastbedömning för alla födda 2012-13 och över hälften i kohorten födda 2007-2011 ”för de rehabiliteringar som väljer att gå med i MMCUP” - målet inte uppnått

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 – målet inte uppnått

Övrigt

- Process för framtagning av nytt register enligt RCSYD klar för ytterligare resterande inmatningsformulär – detta mål formulerades 2013 – är inte uppnått.
- Tre ut-rapporter ska vara färdigdesignade – målet inte uppnått 2014
- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad – målet uppnått.

Mål för år 2015 - 2016

Alla som följs av MMCUP

- Personer födda med ryggmärgsbråck och bosatta i Sverige ska ha en utsedd samordningsansvarig rehabilitering eller enhet inom hälso- och sjukvården. Målnivå för barn 100 %. Aktuell situation för ska vara kartlagd för alla.
- Inga förebyggbara dödsfall
- Ingen funktionsförlust p.g.a. för högt intrakraniellt tryck vid hydrocefalus/shuntsvikt
- Ingen förvärvad njurskada som kräver dialys eller njurtransplantation (Sverigefödda)

För barn födda med ryggmärgsbråck 2007-2015

- 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 rehabiliteringen väljer att delta i MMCUP.
- Undersökningar och bedömning enligt uroformulär för alla födda 2014 och framåt införda i journaler och MMCUP med intervall enligt uro-basprogrammet

18-åringar, dvs födda 1997-1998

- Samtliga ska ha fått information om MMCUP innan de lämnar barnsjukvård/barnrehabilitering, och om de inte avböjer fylls följande formulär i: "MMCUP_deltagare", EQ5D och neuro_förstaformulär_RMB_äldre

Vuxna

- Utbildningsdag om MMC hos vuxna
- Minst två landsting ska ha påbörjat uppföljning av vuxna med MMC (MMCUP_deltagare, neuro_förstaformulär_RMB_äldre och EQ5D)

Övrigt

- Projektplan och etikansökan klar till projekt för att bedöma antalet vuxna med MMC i Sverige med hjälp av andra nationella register, i första hand slutenvårdsregistret.
- Minst en publicerad vetenskaplig artikel och minst en inskickad under året.