Kvalitetsregister vid spinal dysrafism och hydrocefalus

MMCUP

Årsrapport 2018- juni 2019

September 2019

Innehåll

Sida

Förord 3
Övergripande mål 4
Kortfakta om MMCUP 5
Ryggmärgsbråck 6

Vuxna med ryggmärgsbråck i fokus – Renée Höglin 7

Ryggmärgsbråck i Sverige – epidemiologi
Förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar 10
Barn 0-11 år med ryggmärgsbråck 11
MMCUP 2018. Antal deltagare med ryggmärgsbråck per åldersgrupp och län 17
Indikator 1: Samordnad vård 18
Indikator 2: Rätt diagnos 19

MMCUP – tabell alla barn och vuxna per län inkl. annan spinal dysrafism 22
Täckningsgrad 23
Rapporteringsgrad 24

Vuxna med ryggmärgsbråck 27
Förekomst av hudirritation av trycksårskaraktär och trycksår hos personer med ryggmärgsbråck – Jessica Stockman 29
Neurokirurgiska ingrepp hos barn med ryggmärgsbråck – Karin Stålhammar 31
Nytta av MMCUP för val av operationsindikation och timing 35
Nytta av MMCUP. Exempel ny operationsmetod för hydrocefalus – VCS 36

Hälsorelaterad livskvalitet vuxna med RMB 37
Brukare i MMCUP 38
Förbättringsarbete 39
Forskning 39
Publikationer 40
Mål närmaste året 42

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 och 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 http://mmcup.se

Kvalitetsregistret 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 och flera fortsätter arbeta efter pensionsåldern. De nya medarbetare som nu finns 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 som koordinerar sjukvårdskontakter och följer upp de egenvårdsinsatser som krävs för bevarad hälsa. Läs gärna Renée Höglins beskrivning om äldre vuxna med RMB i fokus på sidorna 7-9.

De första kliniska riktlinjerna för RMB publicerades för tio år sedan, uppdateras efterhand och finns nu för både barn- och vuxenverksamheter, se länkar från http://mmcup.se. MMCUP är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Nu följer MMCUP hela befolkningen barn 0-12 år med RMB i MMCUP. Under år 2020 siktar vi på att ha inkluderat alla åldrar 0-18 år med RMB i MMCUP, 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 enlig MMCUP-program och knappade in uppgifter till registret. Totalt fanns 4702 olika formulär inmatade för 592 patienter i MMCUP. 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 finns en del smakprov på vad som hittills samlats i registret.

Med varmt tack till alla er som samverkar över hela landet i detta arbete!
Lund september 2019/ Lena Westbom, registerhållare

MMCUP
Uppföljningsprogram vid spinal dysrafism och hydrocefalus

Övergripande MÅL

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

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

Kvalitetsregistret är kopplat till en strukturerad, livslång uppföljning av liten grupp personer med högt sjukvårdsutnyttjande p.g.a. hög förekomst av allvarliga komplikationer inom flera olika kroppsfunktioner, komplikationer som medför sänkt livskvalitet och förkortad livslängd. Den strukturerade uppföljningen enligt riktlinjerna, i kombination med uppgifterna i kvalitetsregistret, kan förväntas ge ny kunskap och förbättrad vård. För personen med ryggmärgsbråck medför uppföljningen tidig upptäckt av begynnande komplikation som kan avhjälpas med en liten behandlingsinsats, istället för en mer omfattande och mindre effektiv behandling vid redan inträffad komplikation.

Kortfakta om MMCUP

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

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

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

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

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

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

Finansiering SKL och staten med startbidrag 2011, nationella kvalitetsregistersatsningen 2012-2016, fortsatt stöd 2017-19. MMCUP är certifierat som nivå 3-register fr.o.m. 2013

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

Anslutningsgrad Regionsjukhus 7/7 (100%). Samtliga län har patienter i MMCUP. *Användare* 338 personer arbetade med MMCUP jan 2019, varav över hälften börjat efter 1 jan 2017; Aug 2018 var det 222 personer från länshabilitering, 7 från länssjukhus, 13 från regionhabilitering och 45 från regionsjukhus (barnmedicin 25, neurokirurgi 8, barnkirurgi/-urologi 6, barnortopedi 5, urologi 1) som använde MMCUP.

Täckningsgrad I MMCUP finns 98 % av barn 0-11 år med RMB jan 2019 och över 90% av unga vuxna 19-30 år bosatta i Sverige 2018. Täckningsgrad för vuxna i övrig går inte att beräkna.

Storlek Årsskiftet 2018/2019 deltog 568 personer med RMB i MMCUP, (332 barn, 236 vuxna). Dessutom fanns drygt 50 personer med annan typ av spinal dysrafism och 35 med RMB som emigrerat eller avlidit före 2018. Det fanns cirka 5000 rapporterade formulär, varav ungfär hälften operationer.

Ryggmärgsbråck

Vid ryggmärgsbråck ses olika grad av svaghet/förlamning och känselnedsättning i nedre delen av kroppen. Förutom fel anlagd ryggmärg finns vid ryggmärgsbråck oftast medfödda skador i hjärna och hjärnstam, som shuntberoende hydrocefalus (vattenskalle) och Chiari II-missbildning, där delar av lillhjärnan är neddragen genom stora nackhålet till halsryggraden. Detta kan, liksom fjättrad ryggmärg i bråckområdet eller vätskeansamling centralt i ryggmärgen (hydrosyringomyeli) orsaka försämrad funktion eller 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 ryggmärgsbråck 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 intermittent 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.

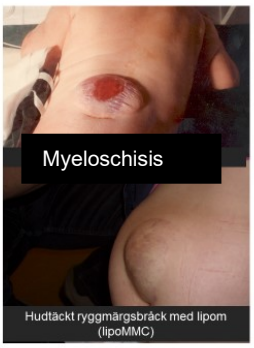
Vid ryggmärgsbråck uppstår ofta komplikationer, som kan komma plötsligt eller smygande, men som är möjliga att förebygga. Försämrad syn, kognitiv förmåga, gångförmåga, urin- och avföringsinkonti-nens, njurskada, andningsstörning, trycksår som kan leda till amputation är exempel på komplikationer som borde kunna förebyggas. Exempel på dödsorsaker är potentiellt förebyggbara vid ryggmärgsbråck är shuntsvikt, sepsis (blodförgiftning) p.g.a. shunt- trycksårs- eller urinvägsinfektioner, andningsuppe-håll, 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 ryggmärgsbråck 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. *Ansvaret för samordningen och att uppföljningen kommer till stånd för vuxna med ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck orsakas av förebyggbara tillstånd. Av de vårdtillfällen där patienten avled var det 36 % som ansågs ha orsakats av potentiellt förebyggbara tillstånd.

Läs mer om RMB/spinal dysrafism i tidigare årsrapporter och riktlinjer, länkar från mmcup.se

Öppet ryggmärgsbråck (MMC)



Hudtäckt ryggmärgsbråck med lipom (lipoMMC)

Vuxna med ryggmärgsbråck i fokus

Blott en handfull barn med ryggmärgsbråck föds numera årligen i Sverige. De stora kullarna som överlevde till vuxen ålder av vilka en del snart går in i pensionsåldern är kanske 1500 till 2000 individer. Ingen vet. Överallt i den rika världen görs samma erfarenhet: de vuxna, de många som lever med ryggmärgsbråck, får inte den vård de behöver. Många har sämre hälsa än de skulle haft med en adekvat vård. Det kostar samhället mycket att deras hälsa är försummad och det kostar individerna lidande, utanförskap och misstro mot den hälso- och sjukvård de så väl behöver.

Sent vaknar syndaren, men nu börjar både vårdgivare och organisationer identifiera dessa brister. I Europa märks det i flera länder. En och annan klinik har börjat ta sig an vuxna med ryggmärgsbråck, om än inte på något tydligt och övertygande sätt. I Sverige har några regionala översiktsstudier gjorts om hälsa och livskvalitet. Alla visar på allvarliga brister i bemötande och behandling. IF, den internationella organisationen för ryggmärgsbråck i Bryssel, genomför på medlemsorganisationernas begäran en omfattande studie i Europa för att tydliggöra behovet av multi-disciplinär vård för vuxna med ryggmärgsbråck och hur denna avsaknad av samordnad vård påverkar individerna.

Vuxna med ryggmärgsbråck är i dag på norra klotet fler till antalet än små barn och nyfödda i samma område. Annat är det i syd. Det föds stora mängder barn i Latinamerika, Afrika och Asien. 300 000 nya barn med ryggmärgsbråck föds varje år i världen, enligt CDC, Centers for Disease Control and Prevention i Atlanta.

Men hos oss föds inte fler än en handfull nya barn årligen. Och det är inte mer än en till en och en halv generation som kunnat överleva till vuxenliv. Det blev möjligt kring 1969-70 tack vare ny kunskap, nya läkemedel och ny operationsteknik.

Inom barnmedicin fanns då en glädje över möjligheten att lotsa tidigare okända barn upp mot vuxenlivet. Välvilliga vårdgivare gav sin entusiasm och sitt kunnande till barn och föräldrar. En del viktiga inslag blev fel, missarna ledde till bättre kunskap om den mångfacetterade funktionsutmaningen. I början var det för mycket ortopedi, för mycket fokus på rörelseförmåga, inget alls på kognitionsproblem, för lite kunskap om vikten att ha socialt fungerande blåsa och tarm.

Nu vet alla berörda mycket mer. Det är ett faktum att de första generationerna, som till 80-90 procent kunnat uppnå vuxenliv och lever mitt ibland oss, när de inträdde i vuxenlivet, fick mindre stöd och sjukvård än någonsin tidigare. Vuxenvården hade aldrig mött dem med nyfikenhet och omsorg. Förskräckande ofta i stället med okunskap och nonchalans, så till den grad att många vuxna individer undviker alla kontakter med vården, brända av dåligt bemötande, felbehandling och oförståelse.

Globalt i den rikaste delen av världen har det på senare år blivit uppenbart hur illa det är på vuxensidan. I USA, Australien och många europeiska länder tas steg mot att rätta till denna försummelse. Många räknar och gör beräkningar av hur många de är: de unga vuxna och de medelålders och äldre vuxna med ryggmärgsbråck.

I Norge har det gjorts en studie av hur individer med ryggmärgsbråck över 50 år har det. Det skedde på TRS (Trenings- och Rådgivningssenter). 30 personer deltog, 18 kvinnor och 12 män i åldrarna 51-76 år. Deltagarna har förhållandevis låga bråck, bara 6 har shunt.

Sammanfattningsvis kan sägas att gruppen har bättre hälsa än de flesta yngre vuxna med ryggmärgsbråck, de under 50 år, för att man förmodligen inte kunde shunta och behandla de äldsta vuxna i lika hög grad som de som föddes kring 1970 och framåt. Efter 1970 överlevde många fler, ofta med mer komplicerade ryggmärgsbråck. Men även den norska äldregruppen har problem med hälsa, rörlighet, smärta, ibland urinläckage och övervikt. Läs mer på www.sunnaas.no/trs

IF, Internationel Federation for Spina Bifida & Hydrocephalus (en federation för nationella organisationer som företräder personer med ryggmärgsbråck), har bidragit till FN:s speciella rapportör, Catalina Devandas-Aguilar, om funktionsnedsattas rättigheter med information om att individer med ryggmärgsbråck och hydrocefalus, RMBH, som fick behandling och vård efter vad som fanns tillgängligt på 1950- och 60-talen, nu alla är de första att nå pensionsåldern. Emellertid saknas kunskap om deras förhållanden i hög ålder och samordnad vård är oftast frånvarande.

Från IF-konferens i Lissabon, Portugal 2018 Foto: Maria Johannesson

Det bortses också ifrån att RMBH kan ge ”osynliga funktionsnedsättningar” som kognitionssvårigheter, kronisk smärta, utmattning liksom också mentala hälsoproblem som depression och oro. För personer med livslånga funktionsnedsättningar talas det om ”accelererat åldrande”. Mer forskning behövs för att bättre förstå sena ”secondary conditions” som hör ihop med RMBH och de longitudinella effekterna av barndomens behandlingar. IF’s hela skrivelse till FN:s speciella rapportör om funktionsnedsattas rättigheter kan läsas på OHCHR’s website. Skriv IF Submission i sökrutan så kommer The rights of older persons with disabilities upp.

IF genomför också en stor egen enkät genom medlemsorganisationerna med brukare, vuxna med ryggmärgsbråck, om tillgång till eller frånvaro av multidisciplinär vård i Europa. Avsikten är att få fram underlag för hur många de är, helst exakt, troligen bara möjligt att ange approximativt, åldrarna, deras hälsostatus, levnadsomständigheter, arbete/sysselsättning/ brist på bådadera, deras upplevda livskvalitet, boende och nöjdhet med livet. Enkäten är översatt till flera språk, bland annat svenska. I slutet av juli hade 463 svar inkommit:78 från Tyskland, 80 från Storbritannien, 66 från Frankrike och 44 från Sverige. Svaren fortsätter komma in under förhösten och ska bearbetas fram till årsskiftet. Då avser IF att ha ett första

internt utkast av studien färdigbearbetat. På nyåret sker fördjupning, avslutning och granskning av interna och externa experter. IF's Global Expert Panel förväntas vara djupt involverad i denna del av arbetet, liksom andra relevanta experter under genomförandet av forskningsstudien. Det är planerat att en slutgiltig version ska produceras senast i juni 2020. Juli-oktober ägnas åt layout och tryckning.

Planen är sedan att presentera resultaten av studien i oktober 2020 på en europeisk konferens och där diskutera hur man går framåt för att förankra hos beslutsfattare behovet av multi-disciplinär vård för RMBH för alla individer med RMBH i Europa. Inbjudan till talare går ut i början av 2020.

I Sverige är några delstudier gjorda i olika regioner om hälsa och livskvalitet hos vuxna med RMBH. De har gjorts i Stockholm, Malmö, Linköping och Göteborg. På mmcup.se finns en publicerad artikel med rubriken MMCUP- vuxeninventering från Södra sjukvårdsregionen. Spinalis-kliniken i Stockholm har gjort den hittills största undersökningen med sin studie av 196 vuxna med RMBH I Stockholms-regionen gällande individer 18-73 år. Den är hittills inte publicerad men har presenterats på en poster och muntligt. En slutsats är att "studien visar på mångfacetterade problem som gruppen uppvisar som vuxna med RMB och bidrar till ökad kunskap om levnads- och hälsoförhållanden. Ökad kunskap kan leda till riktade interventioner och bättre vård, därigenom skulle sekundära komplikationer minska, och reducera kostnader för samhället och förhoppningsvis öka livskvaliteten för individer med RMB och deras familjer."

En mindre studie på 25 vuxna individer bland 55 registrerade vuxna med RMB i sydöstra regionen, Östergötland, granskade via frågeformulär i MMCUP:s svenska uppföljningsprogram omfattande hälsa, fysioterapi, arbetsterapi, tidsförståelse och utmattning. De flesta av de 25 fanns inte i regelbundna uppföljningsprogram, hälsokontakter togs akut när något krånglade. 17 individer hade problem med minnet. Ensamhet och isolering angavs av många. Svårt med tidsuppfattning hade 14, trötthet präglade 11. Författarnas slutsats: "Studien bekräftar nyligen gjorda andra studier i Sverige. De flesta deltagarna behöver, några av dem akut, pro-aktiv och ständig uppföljning av olika hälsoområden. Trots sociala svårigheter och hälsoproblem tyckte majoriteten att de har bra liv."

Det är dags att komma till skott, sätta ner foten i vårt rika land, och kräva multidisciplinär och livslång kvalitativ vård för alla som föds med ryggmärgsbråck och främst de mest försummade, de vuxna som lever med sviterna av vuxenvårdens drabbande brister och okunskap om denna grupp i befolkningen.

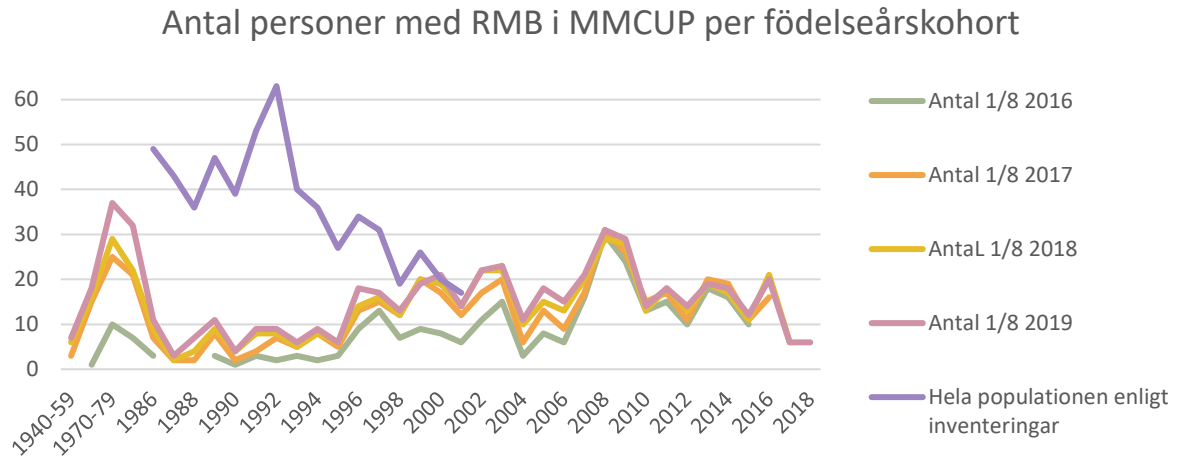
Renée Höglin
Styrelsemedlem och medgrundare av Spin-off, en organisation som verkar för att alla med ryggmärgsbråck ska få bra liv

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 1970-80-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 (vattenskalle). 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 ryggmärgsbråcks-epidemiologi.



Figur. Antal personer per årskull födda med RMB med jämförelse mellan tonårsinventeringar av 15-18-åringar med RMB, bosatta i landet 1 juli 2004, 2018, 2012, 2016 (födda 1986-2001) och antal personer med RMB per födelseår som var inkluderade i MMCUP 1/8 under de fyra senaste åren.

Antalet födda med RMB i Sverige sjönk successivt från drygt 90 barn om året (incidens 9 per 10 000 födda) i början av 1970-talet till omkring 25 barn om året (incidens 2,5 per 10 000 nyfödda) vid millenieskiftet.

Tonårskohorterna, och unga vuxna I figuren ovan (lila linje) finns de tonåringar med RMB som levde i Sverige 2004-2016. Förekomst, prevalens av RMB, bland personer som ingick i de fyra tonårsinventeringarna vid 15-18 års ålder förändrades från 3,75/10 000, via 3,38 och 3,07 till 2,45/10 000 ($p < 0{,}001$) mellan åren 2004 och 2016. Samtidigt sågs sjunkande andel tonåringar som opererats för hydrocefalus och ökande andel som kunde gå med eller utan hjälpmedel inomhus. Tonårsinventeringarna har gjort det möjligt att följa överlevnaden från och med tonåren och framåt i vuxen ålder i kohorterna födda 1986-2001. Kohorten födda 2002-2006 med RMB kommer att inventeras under år 2020 då de är 15-18 år. Troligen är de allra flesta i denna åldersgrupp redan inkluderade i MMCUP (se figur ovan) förutom 35

personer har utvandrat eller avlidit. När även ungdomar födda 2002-06 har ingått i en tonårsinventering (planeras 2020) blir totalt antal 0-18 år med ryggmärgsbråck bosatta i landet känt.

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

Prioriterad kohort

Barn födda med ryggmärgsbråck från och med 2007 är prioriterad grupp i MMCUP. Denna kohort är nu 0-11 år gamla och har följts prospektivt från födelsen,(på papper innan MMCUP internetbaserades) eller för utrikes födda från ankomsten till Sverige. Diagnosgruppen är lätt att finna, eftersom i princip alla kräver insatser från neurokirurgi och barnurologi och därmed får kontakt med universitetssjukhusens MMC-verksamhet, MMCUPs koordinatorer och neuropediatriker. Nästan alla familjer till barn födda med RMB från och med 2007 och framåt har valt att låta barnen delta i MMCUP-uppföljningen och registret.

Barn 0-11 år med ryggmärgsbråck

1 jan 2019 fanns det i Sverige i medeltal 17 barn födda med RMB i varje årskull från 2007-2018, varav i snitt fyra barn per årskull var inflyttade. I Sverige föddes det 2007-2018 i genomsnitt åtta barn per årskull med öppna och fem barn med hudtäckta RMB.

Barn födda med RMB från och med 2007 har följts prospektivt från födelsen eller från invandringsdatum. De är högst prioriterad grupp i MMCUP och där uppnådde vi nästan full täckningsgrad. Av samtliga barn med RMB födda i Sverige som levde 2018 (159 barn) var det 156 som deltog i MMCUP (98%). Ett utrikes fött barn med RMB deltar inte, och ytterligare fyra utrikes födda barn med möjligt RMB, men minimala symtom och oklar diagnos har inte inkluderats.

Sedan 2007 har i medeltal åttebarn 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 <u>födda i Sverige</u> 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.

Total prevalens var 1,42/10 000, dvs. antal barn med RMB födda inrikes och utrikes 2007-2018 som bodde i Sverige 2018 dividerat med hela befolkningen i samma ålder. Bland utrikes födda var prevalensen 4,89/10 000, d.v.s. drygt fyra gånger högre än bland Sverigefödda 1,14/10 000 bosatta 2018. Prevalens för inrikes födda är lägre än incidensen p.g.a. 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 <u>födda i Sverige</u>
med RMB 2007-2018

<u>Incidens</u> 1,20 per
10 000 födda
95 % KI 1,02-1,38/10 000

Barn födda med RMB
2007-2018
<u>bosatta i Sverige</u>
1 jan 2019
<u>Prevalens</u> 1,42 per
10 000 bosatta
95 % KI 1,23-1,52/10 000

Överlevnad

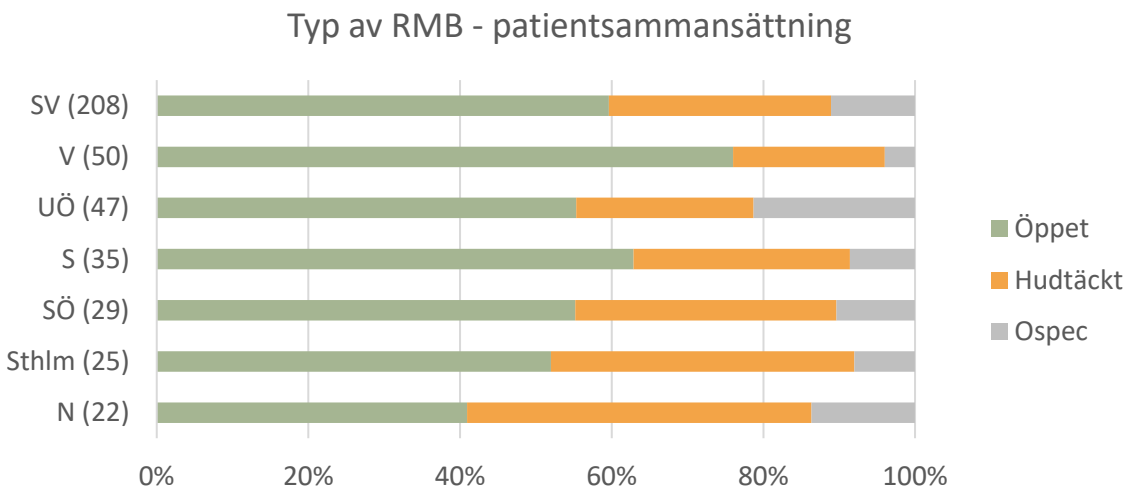
Under år 2018 har inget dödsfall rapporterats i priokohorten, I förra årsrapporten kunde vi för första gången presentera aktuella data om överlevnad vid RMB, data som tidigare saknats. Mortaliteten var störst under första levnadsåret, och fyra gånger högre än bland andra barn. Dödsfallen inträffade fr.a. under de första levnadsdagarna eller -veckorna. Även under tioårsperioden därefter var mortaliteten hög, drygt 50 gånger högre än bland andra barn i samma ålder 1-11 år. Mer utförlig information om denna studie finns i MMCUP årsrapport 2017, sidan 12.

Patientsammansättningens

Hela populationen med RMB födda 2007-2018 och bosatta i landet ingår, så den situation som beskrivs för hela landet är sann, utan den snedvridning som kan inträffa om undersökningsgruppen inte är representativ för populationen. För att värdera eventuella skillnader mellan regioner i nedanstående framställning 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 fortfarande är lågt. Regionala skillnader kan vara stora och ändå bero på slumpen.

Typ av RMB

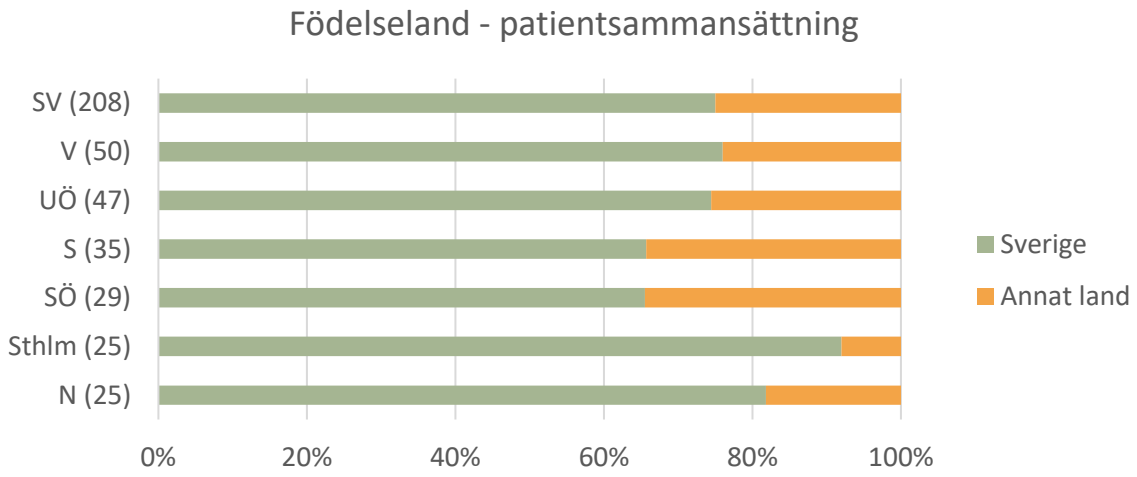
Personer födda med öppna RMB (dvs. MMC och myeloschisis) har som grupp störst medicinska behov och störst risk för komplikationer. Öppna RMB var vanligast typen av RMB hos barn födda i Sverige, drygt sex av tio barn (63%) jämfört med knappt fem av tio (48%) födda utrikes. Bland utrikes födda var det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



Figur. Andelen barn i landet och i varje sjukvårdsregion (SVR) med öppet, hudtäckt resp. okänd typ av ryggmärgsbråck. Totalt antal barn bosatta i resp. SVR 2018 inom parentes.

Födelseland

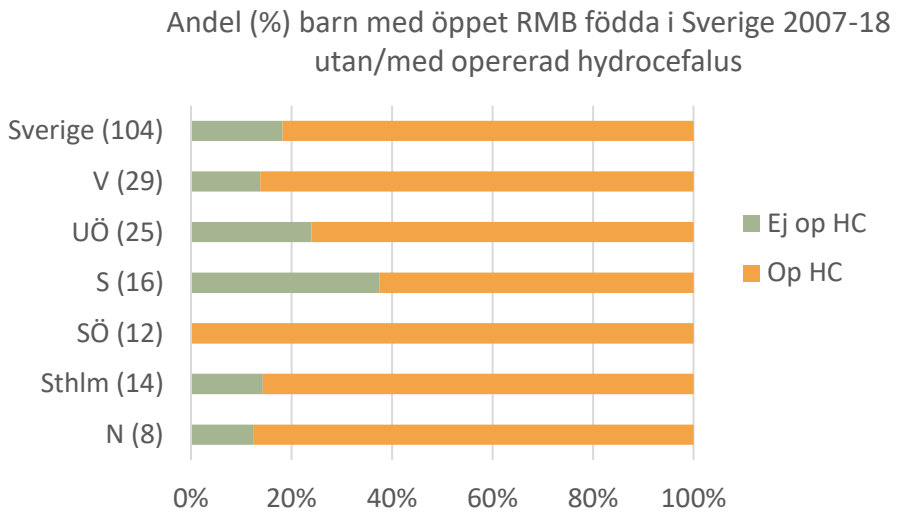
Bland 0-11 år gamla barn var andelen utrikes födda barn högre bland barn med RMB (25%) än bland barn i allmänhet (8%). Barn födda i andra länder har i många fall inte haft tillgång till vård på det sätt som barn födda i Sverige haft. Andelen utrikes födda varierade mellan de olika sjukvårdsregionerna (SVR), vilket ses i figuren nedan. Födelseland kan därför tänkas påverka fördelningen av olika funktioner bland barn med RMB i respektive regions upptagningsområde.



Figur. Andelen barn i landet och i varje sjukvårdsregion (SVR) födda i Sverige och i annat land. Totalt antal barn bosatta i resp. SVR 2018 inom parentes.

Hydrocefalus

Av barnen med öppna RMB hade 8/10 Sverigefödda och 3/10 utrikes födda opererats för hydrocefalus. Skillnaden kan tänkas bero på att de utrikes födda i stor utsträckning kom från länder i kris, där man kan anta att barn med öppna RMB och hydrocefalus inte hade samma chans att överleva första tiden som här.



Åttiotvå procent av barn med öppna MMC födda i Sverige i prokohorten var opererade för hydrocefalus. Andelen opererade varierar mellan barn bosatta i olika delar av Sverige (se figur ovan). Figuren inkluderar förutom sedvanliga shuntoperationer och ventrikulo-cisterno-stomier (VCS). Läs mer om neurokirurgiska operationer i priokohorten på sidorna 31-36.

Funktionell gångförmåga

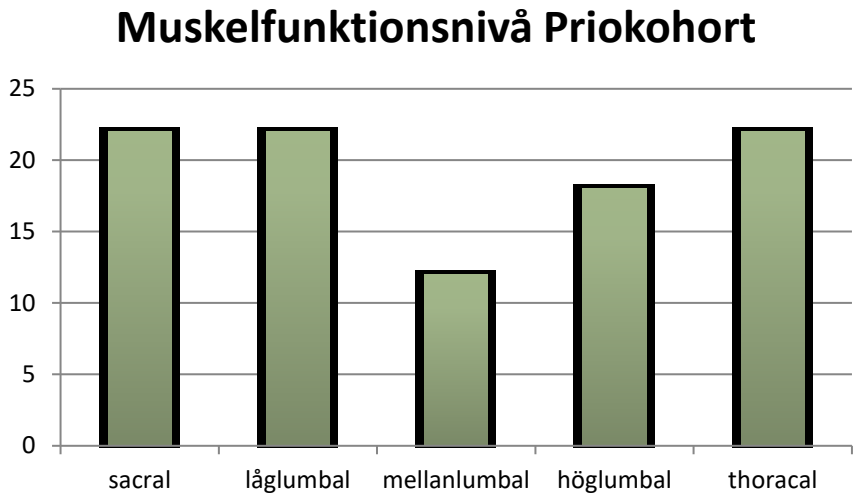
Av alla barn 2,5-11 år födda i Sverige kunde 43% gå utan stöd inne och ute (gångskala nivå I-II), 15% gå med stöd (III-IV). Fyrtiotvå procent använde rullstol både inne och ute för funktionell förflyttning (V-VI). Utrikes födda med RMB i denna åldersgrupp hade statistiskt signifikant lägre funktionell gångförmåga (20% I+II, 10% III-IV och 70% V-VI).

Skadenivå

För att kunna jämföra resultat mellan olika orter och vid olika interventioner behöver man ha jämförbara eller åtminstone noga beskrivna undersökningsgrupper. Vid RMB har man gjort olika försök att klassificera skadenivå. En variant är att se på själva ryggraden, kotorna. I MOMS-studien i USA, som utvärderar fosteropertion av MMC används ”översta kota med engagerat bakre element” för att bestämma skadenivån. Man jämför där resultat (t.ex. gångförmågan vid 5 års ålder) mellan fosteropererade och kontrollgrupp med samma skadenivå. Kontrollgruppen var barn i studien som lottades till att opereras på vanligt sätt direkt efter födelsen.

Skadenivån klassificerad enligt hur det ser ut med bilddiagnostik av ryggraden brukar dock inte stämma särskilt bra med den neurologiska nivån, sensorisk eller motorisk funktionsnivå. I MMCUP använder vi fysioterapeuternas (FT) variabel muskelfunktionsnivå (MFC) för att klassificera skadenivå vid RMB. I FT-bedömningarna finns även valida och reliabla gång- och sittfunktionsskalor.

MMCUPs FT-bedömningar hade kommit igång i 14 av 21 län före år 2019. I priokohorten fanns 101 barn (49%) med känd MFC och gångförmåga. Fördelning enligt figur nästa sida.



Figur: Antal barn med RMB födda 2007-2017 med FT-rapporter i respektive muskelfunktionsnivå (n=96).

Njurfunktion

Det finns uppgifter om njurfunktion mätt med blodprov för 122 barn i priokohorten. Alla har god njurfunktion. Inte heller andra barn i denna kohort har behövt dialys eller njurtransplantation. Däremot finns äldre barn födda i Sverige med njursvikt och kommande behov av dialys/njurtransplantation.

Urinblåsa och tarm – tömningsmetod

Av de 208 barnen 0-11 år i priokohorten hade 161 (77%) rapporterats beträffande blåstömningsmetod. I de SVR som har rapporterat uro-bedömningar för (nästan) samtliga i priokohorten (Sthlm, SÖ, S) är det ungefär samma andel som tömmer blåsan med RIK via uretra/urinröret (71-79%), respektive kissar på vanlig 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 fr.a. barn födda med öppna RMB som använde retrograd tarmsköljning (80%), jämfört med 45% hos dem med hudtäckta bråck. 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, dvs var opererade för att kunna ge sig taramsköljning via en liten öppning på buken. Dessa tre barn bodde i Sthlm och i S SVR.

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 bråck, 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 bråck.

Läckage från tarm och blåsa hinder i dagliga aktiviteter

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 V 9/26 (35%) och SÖ 4/13 (31%) SVR. Andelen barn med urinläckage var högst i N 5/6 och S 21/26 (81%) SVR. Antal barn var lågt och slumpvariation kan spela in. Samtidigt har vi i inventeringarna 2004-2012 av tonårskohorterna sett att det är 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 MMCUPs 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. Läs mer om tryckskador på sidorna 29-30.

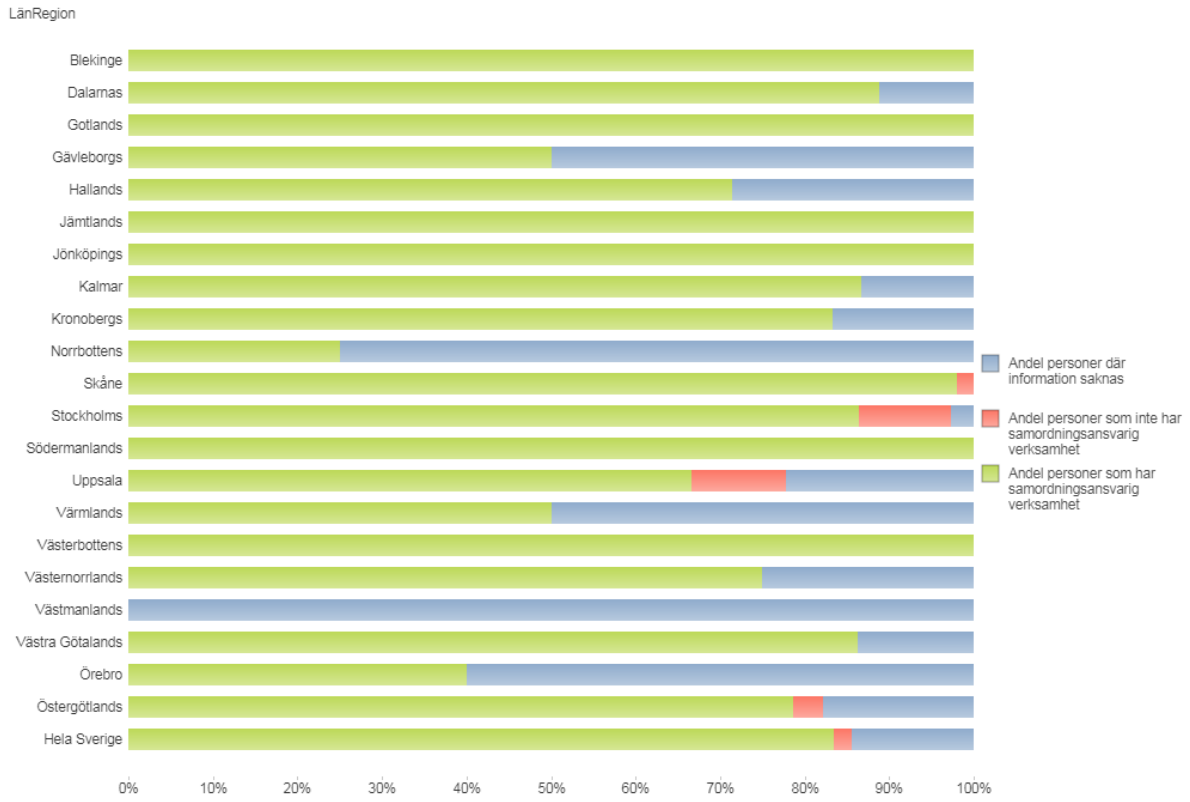
MMCUP 2018. Antal deltagare med RMB per län

Landsting/region	0-9 år	10-18 år	19-30 år	31-77 år	Totalt 2018	Totalt 2017	Totalt 2016	Totalt 2015
Blekinge	2	7	2	1	**12**	12	12	7
Dalarna	5	12	0	0	**17**	17	13	6
Gotland	1	2	0	1	**4**	4	3	1
Gävleborg	3	3	0	0	**6**	6	6	6
Halland	9	5	5	0	**19**	18	16	9
Jämtland	1	3	5	6	**15**	14	10	10
Jönköping	8	6	4	0	**18**	18	18	15
Kalmar	7	8	5	0	**20**	20	20	17
Kronoberg	1	5	8	13	**27**	27	22	15
Norrbotten	0	4	0	0	**4**	4	1	1
Skåne	22	27	22	17	**88**	90	85	74
Stockholm	18	17	5	0	**40**	39	28	14
Sörmland	9	13	4	0	**26**	24	22	20
Uppsala	4	7	2	1	**14**	4	4	5
Värmland	4	6	6	9	**25**	11	6	4
Västerbotten	10	4	7	0	**21**	18	18	10
Västernorrland	4	3	3	0	**10**	10	9	6
Västmanland	2	4	2	4	**16**	6	6	2
Västra Götaland	27	22	32	38	**119**	103	97	39
Örebro	7	2	1	0	**10**	10	8	6
Östergötland	11	16	15	18	**60**	53	41	31
SVERIGE	**155**	**176**	**128**	**108**	**567**	508	445	298

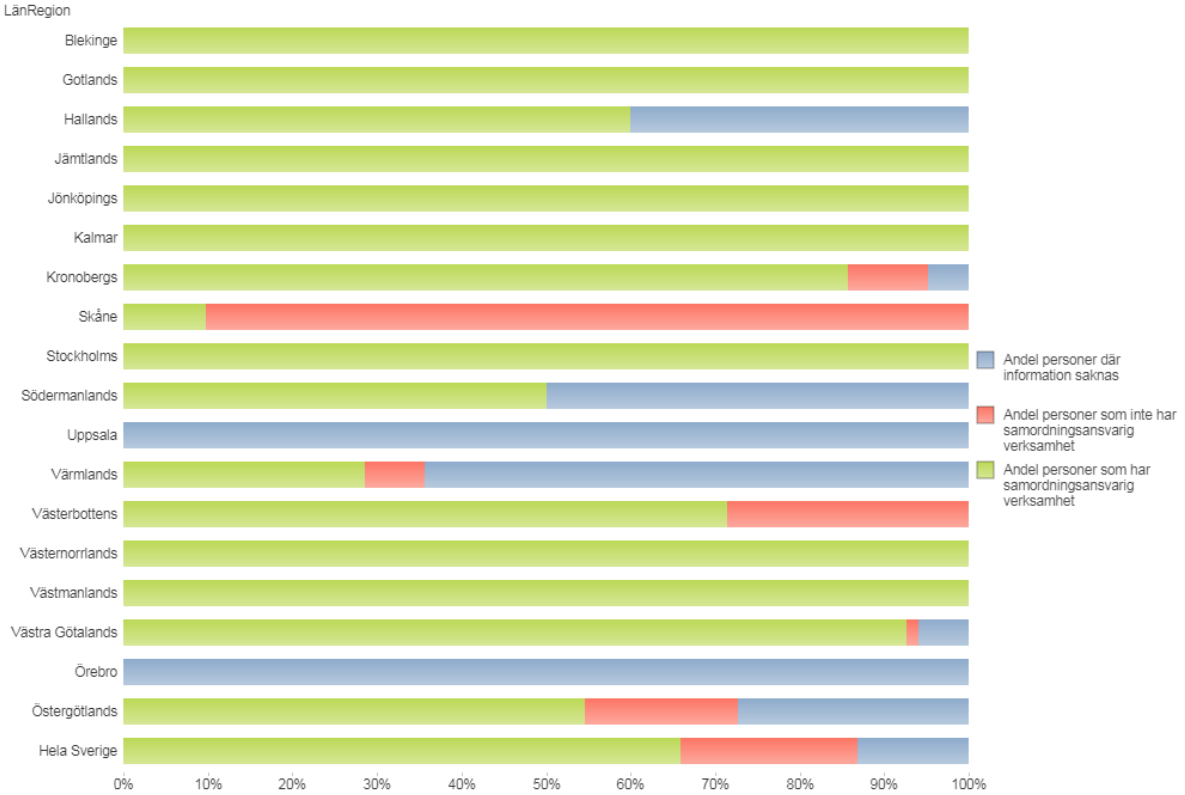
I tabellen ovan ingår alla personer med ryggmärgsbråck i MMCUP som levde i Sverige 2018. För jämförelse ses motsvarande antal under tre föregående år. Trettiofyra ytterligare personer med ryggmärgsbråck har tidigare följts av MMCUP, varav 28 avlidit före år 2018 och 6 hade flyttat ut ur landet.

Indikator 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 MMCUPs hemsida kan man ta fram aktuella uppgifter. om ”Andel personer med ryggmärgsbråck som har eller saknar samordningsansvarig verksamhet” per län/landsting/region/sjukvårdsregion. Olika åldersgrupper och tidpunkter kan väljas. Man kan även välja diagnoserna ”Annan ryggmärgsavvikelse” eller ”Hydrocefalus utan ryggmärgsavvikelse”, men vårdprogram och rekommendationer för dessa diagnoser finns ännu inte och de ingår inte i Mål 1.



Exempel på utdatarapporter Mål 1, hämtad 2019-07-22: **Ovan andel barn födda 2000-2018** och nästa sida **andel vuxna, födda 1999 eller tidigare med ryggmärgsbråck i MMCUP som har, respektive inte har samordningsansvarig verksamhet**. (Totalt antal rapporterade per län framgår i applikationen i en tabell under grafen. Här fanns det totalt 283 barn med och 7 utan samordnande verksamhet (info om 49 barn saknades) och nästa sida 155 vuxna med och 49 utan samordnande verksamhet, för 31 saknades uppgift; 37 av de 49 vuxna som saknade samordnande instans bor i Skåne, där vuxenhabiliteringen inte har något medicinskt uppdrag, och därför inte sjuksköterska eller läkare i teamen. Rapportunderlaget uppdateras från MMCUPs deltagarformulär en gång per månad. (Antal personer med RMB som fanns i MMCUP 1 jan 2018 i resp landsting framgår ur tabell på föregående sida 16.



Exempel på utdatarapporter Mål 1, hämtad 2019-07-22: **Ovan andel vuxna, födda 1999 eller tidigare med ryggmärgsbråck i MMCUP som har, respektive inte har samordningsansvarig verksamhet**.

Indikator 2 - Rätt diagnos

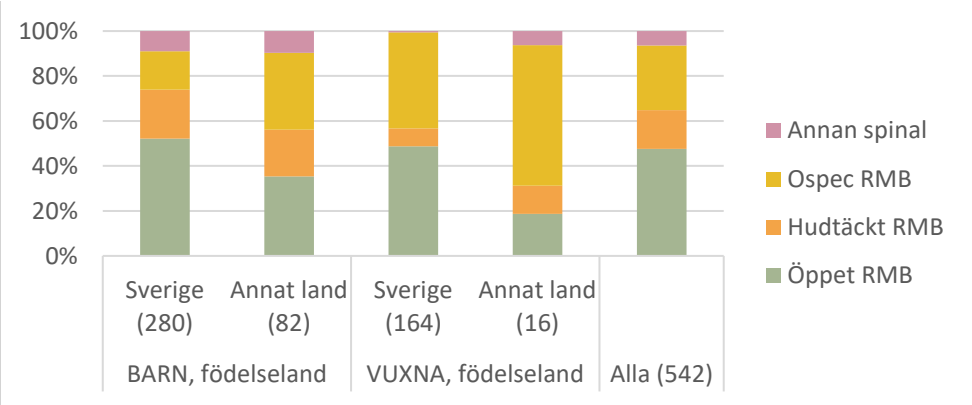
Vid öppna, ej hudtäckta ryggmärgsmissbildningar är det vanligen lätt att ställa diagnos i samband med första operationen, då bråcket ska täckas med hud. Vid förändringar som är helt hudtäckta vid födelsen kan det vara svårt att skilja mellan de olika typerna av spinal dysrafism. Magnetkameraundersökning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

Även då man i kliniken är klar över vilken typ av fosterskada som föreligger, kan det vara svårt att välja rätt kod i ICD-10. Många med Q05-diagnos (Spina bifida) i journalerna har inte ryggmärgsbråck. Det fanns 2014 drygt dubbelt så många barn födda 2007-2013 med ICD-10 koden Q05 Spina bifida i 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 överdiagnostik av RMB (Q05 Spina bifida) har också visats i en publicerad studie från Danmark (Bodin et al 2017)

Öppna ryggmärgsbråck medför vanligen en komplex sjukdomsbild med hög komplikationsrisk, mortalitet och en specifik kognitiv profil (Kognition vid RMB, länk från MMCUPs hemsida,). Hudtäckta ryggmärgsbråck och särskilt andra typer av spinal dysrafism än ryggmärgsbråck är

erfarenhetsmässigt associerade med bättre motoriska funktionsnivåer, lägre risk för komplikationer och troligen mindre kognitiva funktionsproblem. Populationsbaserade vetenskapliga studier av funktionsutvecklingen vid andra typer av spinal dysrafism än öppna ryggmärgsbråck/MMC saknas.

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

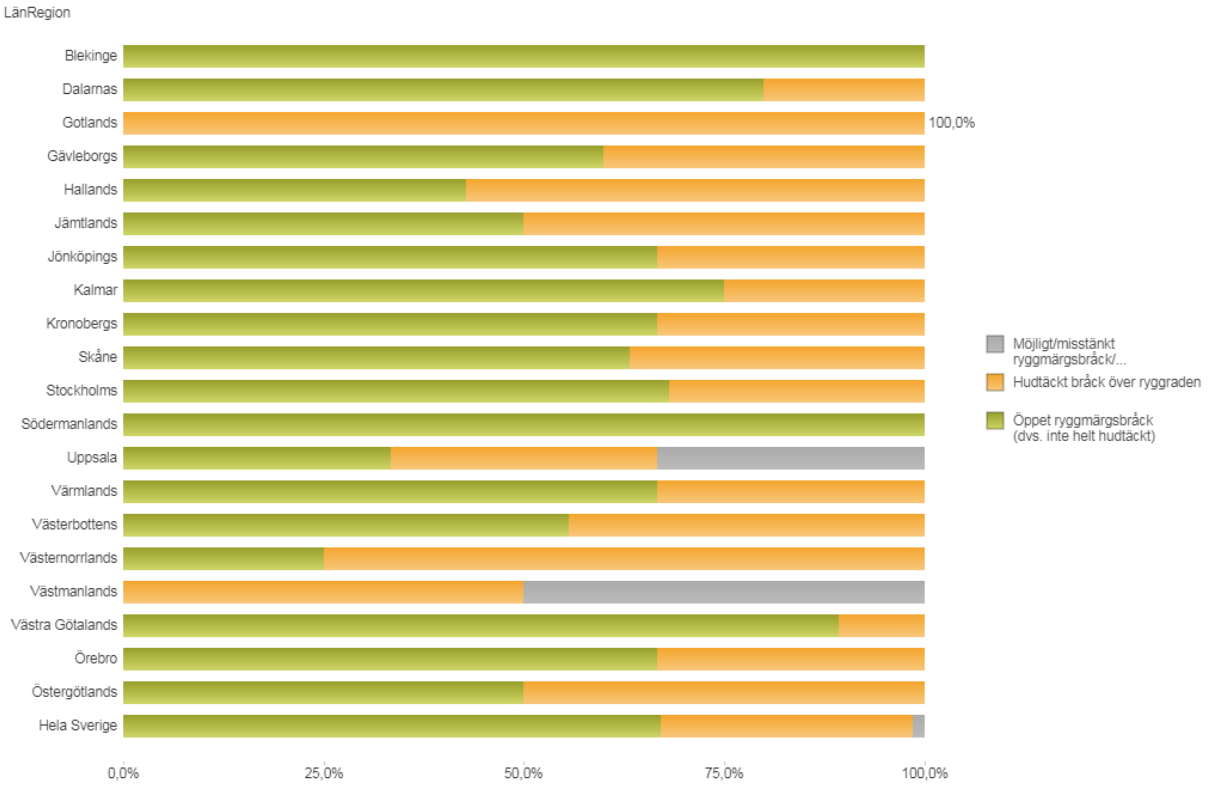


Andel med känd typ av spinal dysrafism bland samtliga personer i MMCUP som bodde i Sverige 2017. RMB=ryggmärgsbråck Antal personer i respektive grupp anges inom parentes. Barn födda 2000-2017; Vuxna födda 1940- 1999.

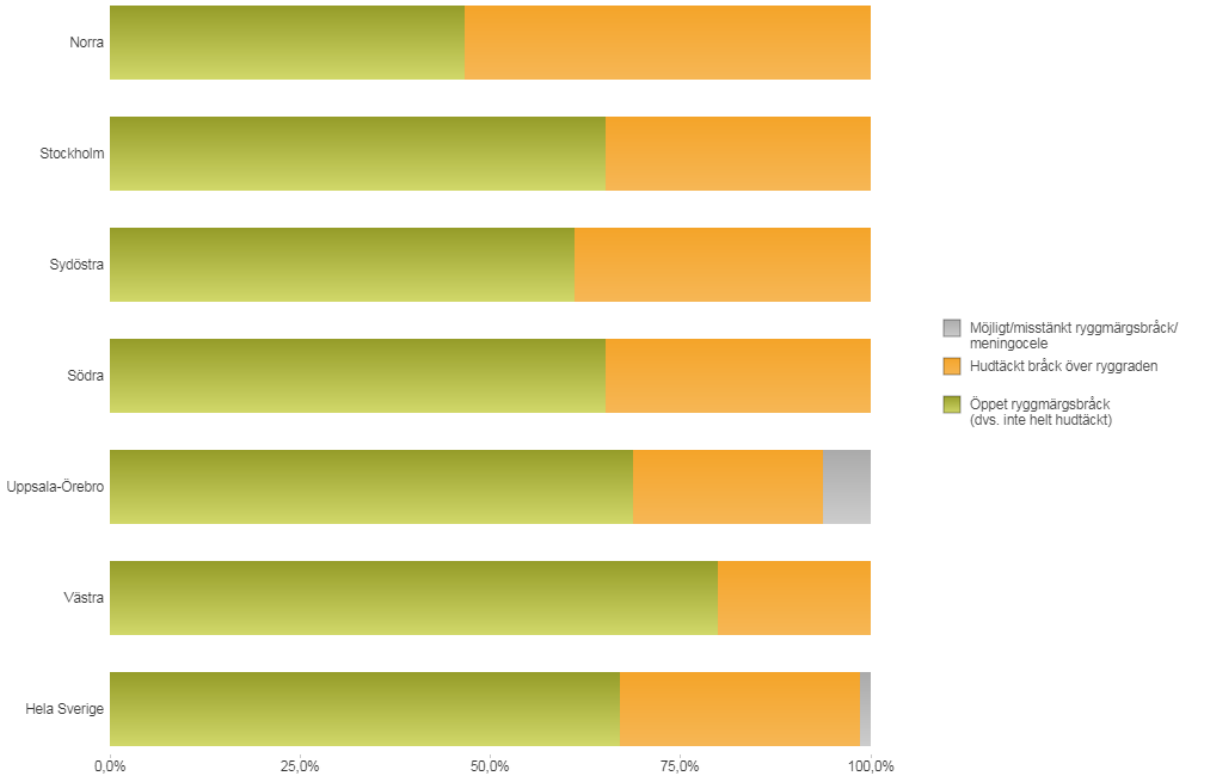
Fördelning mellan olika typer av ryggmärgsavvikelser hos barn och vuxna i MMCUP ses i figuren ovan. För utrikes födda och vuxna saknas ofta uppgifter som behövs för att bedöma typ av spinal avvikelse. Bland vuxna är det en förvånande stor andel som aldrig har undersökts med MRT, ofta inte ens slätröntgen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

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

Ännu är antalet deltagare för få för jämföra graden av aktiv diagnostik i de olika regionerna/landstingen. När det gäller diagnos RMB bland barn födda 2007 och senare, där vi har nästan full täckning finns graferna på nästa sida i dynamiska utrapporter som kan nås från mmcups hemsida, rubrik ”utdatarapporter”.



Alla barn i MMCUP med RMB födda 2007-18 ses ovan och enbart barn födda i Sverige med RMB nedan. Andel barn med hudtäckt respektive öppet ryggmärgsbråck, samt barn där diagnosen och typ av RMB är osäker. För antal barn i resp landsting/region se tabell sidan 16. (Graferna nedladdade 8/8 2019)



Alla deltagare i MMCUP 2018 med ryggmärgsbråck (RMB) och annan spinal dysrafism

Län	Totalt 2018	Totalt 2017	Barn RMB 2018	Vuxna RMB 2018	Annan spinal 2018
Blekinge	**15**	15	9	3	3
Dalarna	**17**	17	17	-	-
Gotland	**4**	4	3	1	-
Gävleborg	**6**	6	6	-	-
Halland	**19**	18	14	5	-
Jämtland	**22**	21	4	11	7
Jönköping	**20**	19	14	4	2
Kalmar	**21**	20	15	5	1
Kronoberg	**30**	29	6	21	3
Norrbotten	**4**	4	4	-	-
Skåne	**105**	99	49	39	17
Stockholm	**42**	40	35	5	2
Sörmland	**26**	25	22	4	-
Uppsala	**15**	5	11	3	1
Värmland	**31**	14	10	15	6
Västerbotten	**22**	18	15	7	-
Västernorrland	**11**	11	7	3	1
Västmanland	**12**	6	6	6	-
V Götaland	**125**	108	49	70	6
Örebro	**10**	9	9	1	-
Östergötland	**64**	55	27	33	4
SVERIGE	**621**	**543**	**332**	**236**	**53**

I tabellen ovan ingår alla personer i MMCUP som levde i Sverige 2018, och för jämförelse 2017. Trettiofem ytterligare personer har tidigare följts av MMCUP, varav 28 avlidit före år 2018 och 7 hade flyttat ut ur landet. Barn 0-18 år födda 2000-2018. Vuxna födda 1999 och tidigare.

Täckningsgrad

Koordinatorer och ansvariga neuropediatriker i samtliga sjukvårdsregioner har våren 2019 gått igenom rapporterade barn i MMCUP och kontrollerat att alla fått erbjudande om att delta. Endast tre familjer har avböjt. I norra sjukvårdsregionen saknas koordinator för alla delar av regionen. Enligt patientadministrativa registret (PAR) vid SCB och Socialstyrelsen juli 2018 var inga barn födda bland bosatta i Norrbotten eller Jämtland 2007-2017 primäropererade p.g.a. ryggmärgsbråck (Opkod ABE10). Om inget för MMC-nätverket okänt inflyttat barn med RMB i denna kohort finns i norra regionen så stämmer följande om täckningsgraden.

Vid årsskiftet 2018/2019 fanns data i MMCUP för 221 barn med RMB i priokohorten född 2007-2018. Tvåhundraåtta (208) barn med RMB bodde i landet under 2018, 13 var utflyttade/avlidna före 2018. Fyra barn med RMB deltog inte i MMCUP under 2018, vilket ger täckningsgrad 208/212 (98%).

Under 2016 gjordes den fjärde inventeringen av ungdomar 15–18 år, dvs en inventering av alla med MMC och lipoMMC födda 1998–2001 och bosatta i Sverige 1 juli 2016. Totalt fanns 88 ungdomar. Av dem som ingick i tonårsinventeringen 2016 deltog nästan alla som bodde kvar i landet 2018 i MMCUP (86/87), motsvarande täckningsgrad 99 % i födelsekohort 1998-2001. I de äldre årskullar som ingått i tonårsinventeringarna tidigare (2004-2012) är ännu bara få inbjudna att delta och täckningsgraden är låg. Ingen vet hur stor andel av födda med MMC på 1960-70-80-talen som har överlevt och bor kvar i landet. Det borde gissningsvis finnas åtminstone runt 50 personer med MMC i varje årskull från mitten 70-talet fram till början av 90-talet, då ultraljudsdiagnostiken kom och många graviditeter avbröts p.g.a. fosterskador.

/Lena Westbom

Täckningsgrad personer med ryggmärgsbråck i MMCUP 31/12 2018

Barn 0-11 år (f 2007-2018) 98 %
Tonåringar 17-20 år (f 1998-2001) 99 %
Vuxna 21-32 år (f 1997-1986) 19%
Vuxna > 32 år ??

Anslutningsgrad 1/8 2018 – deltagande enheter

Län/landsting/regioner – 21/21
Regionsjukhus-sjukvårdsregioner - 6/6 med barnkir/barnNK
Habiliteringsverksamheter från 19/21 län

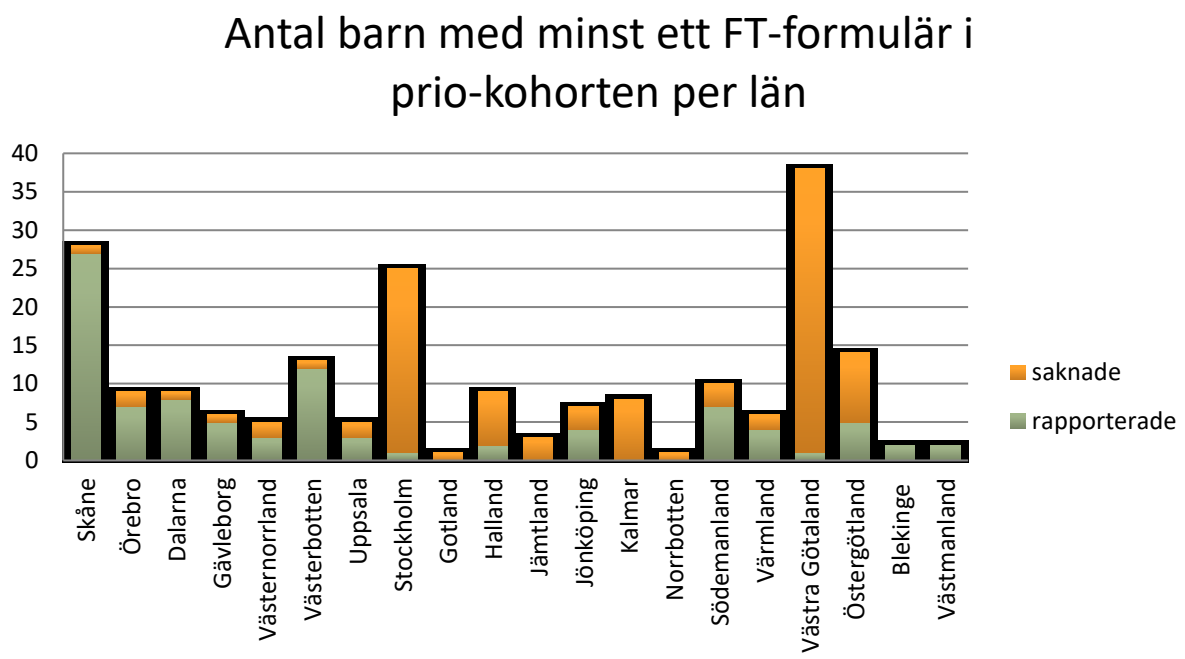
Rapporteringsgrad

I år har vi inte räknat på antalet rapporter per barn i priokohorten, det har ökat, men finns beskrivet för 2017 i föregående årsrapport.

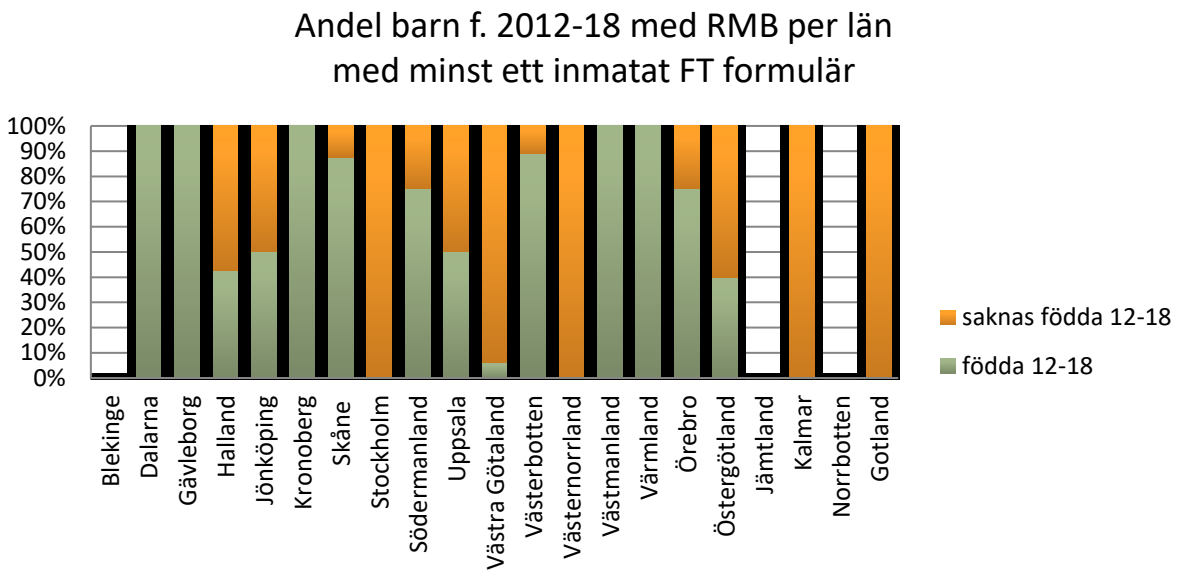
Neuroförsta RMB: Vanligen fyller MMC-ansvarig barnneurolog i det neonatala neuroförstaformuläret då barnet skrivs ut från neonatalavdelningen på respektive regionsjukhus. Formuläret fanns juli 2019 ifyllt för 184/208 (88%) av alla barnen med RMB i priokohorten, dvs lägre andel än tidigare. Stockholm var den enda sjukvårdsregionen som nådde målet med 100% ifyllda neuroförstaformulär för priokohrten.

Fysioterapeut (FT): Sexton av de 21 länen i landet rapporterade FT-bedömningar under 2018. De som saknades var Västra Götaland, Jämtland, Norrbotten och Kalmar.

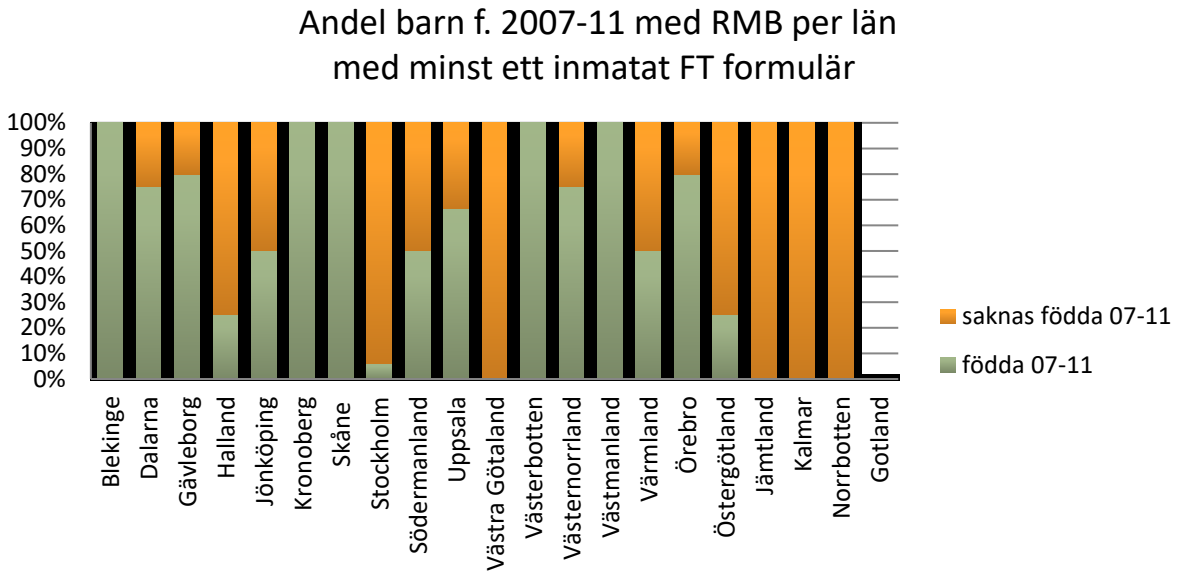
Med minst en FT-bedömning per deltagare har vi möjlighet att beskriva kohorten per muskelfunktionsnivå och funktionell förflyttningsförmåga. Första juli 2019 hade 101/208 (49%) av barnen i priokohorten minst ett FT-formulär ifyllt, större andel jämfört med tidigare: 76/195 barn (39 %) 2017 och 62/178 barn (35%) 2016. Femtiofyra av de 101 barnen med FT-formulär rapporterades vid mellan tre och tio uppföljningstillfällen. Fördelning mellan länen framgår av figuren nedan. Kronoberg fattas i figuren, där hade alla tre barnen i priokohorten rapporterats av FT.



Målen för FT-bedömningarna är högst för den yngre delen av priokohorten, där angivna bedömningsintervall ska följas. Bland födda 2012-18 (figur nästa sida) finns minst ett FT formulär inmatat för samtliga patienter i Dalarna, Gävleborg, Kronoberg, Västmanland och Värmland. I Blekinge, Jämtland och Norrbotten fanns inga patienter i denna åldersgrupp.



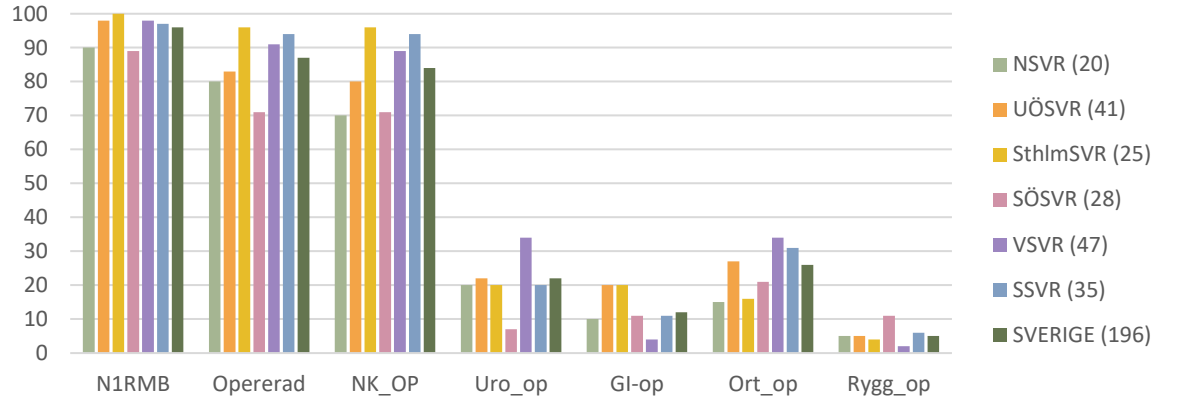
Figur yngre barn i priokohorten ovan och äldre barn i priogruppen nedan..



Av alla barn 0-18 år med RMB i MMCUP hade 52% (171/332) minst en FT-bedömning. De län som hade rapporterat minst ett FT-formulär för 90-100 % av barnen var Skåne (43/48), Sörmland (19/21), Dalarna (17/18), Uppsala (9/10), Västmanland och Kronoberg (6/6).

Av alla vuxna med RMB i MMCUP 2018 hade 45% minst en FT-bedömning, rapporterade från 10/21 län. Från länen i SSVR fanns FT-bedömningar för 56/69 vuxna, från Östergötland 27/33 (båda 81%). Från Jämtland fanns bedömningar för alla 10 vuxna med RMB

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 operationer beskrevs i föregående årsrapport. Mer om neurokirurgiska operationer finns på sidorna 31-36 i denna rapport. En genomgång och analys av urologiska/barnkirurgiska operationer pågår.

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 uroterapuet/sjuksköterska. Målgruppen för uro-formulären som skulle ha fullständig täckning och följas enligt program sattes då till barn med RMB födda 2014 och senare. Tillströmningen av imatade uppgifter om uro-situationen har dock strömmat in så kraftigt att andra grupper redovisas nedan.

Sjuttiosju procent (161/208) av priokohorten var rapporterade i uro-formulär. Av alla barn 0-18 år med RMB var 71% (234/332) och av alla vuxna 45% (106/236). Blekinge, Skåne, Östergötland, Jönköping och Jämtland hade 75-100% av både barn och vuxna i MMCUP rapporterade med detta formulär, för länen i S och SÖ SVR med hjälp av de vuxeninventeringar som genomförts senaste åren.

Formulären *Psykolog* och *Arbetsterapeut* introducerades också november 2016. Rekommendationer om bedömningsåldrar och innehåll i utredningarna finns i EBH-rapporten om kognition vid RMB publicerad juni 2015. Länk till rapporten finns från MMCUPs hemsida. Mål i MMCUP är inte satta ännu. Uppföljningen för dessa professioner har startat i endast enstaka län, varför genomgång av inmatade data får anstå till nästa årsrapport.

Formuläret *Liten genomgång* med tillhörande handbok introducerades 2017 och är tänkt som stöd för vuxna personer med RMB verksamheter som samordnar hälso- och sjukvård för den individuella personen. Data baserat på detta formulär är också mycket användbart för att bedöma hur vård och habilitering för denna grupp fungera och vad som eventuellt efterfrågas ytterligare.

Liten genomgång har hittills gåtts igenom minst en gång för 157/236 (67%) vuxna med RMB i MMCUP. Mer om situationen för vuxna med RMB baserade på detta formulär finns på nästa sida.

Ett instrumentet för hälsorelaterad livskvalitet och upplevd hälsa, *EQ5D* version 5-L för vuxna ingår också i MMCUP sedan några år. Motsvarande instrument för barn och anhöriga kommer att introduceras inom kvalitetregisterverksamheten hösten 2019, och då kommer vi att pröva det inom MMCUPs ram också.

Lena Westbom och Annika Lundkvist-Josenby

Vuxna med ryggmärgsbråck

Allt sedan MMCUPs internetbasering började november 2013 har vuxna med MMC och deras anhörig velat ansluta sig, lämnat personuppgifter att mata in i registret för att i en framtid kunna delta i uppföljning så fort MMCUP byggts ut för vuxna. Kliniska riktlinjer för vuxna publicerades sommaren 2018 efter något år arbete. Uppföljningsrutiner för vuxna baserat på rekommendationerna publicerades i ett ”körschema”, som liksom formulär för vuxna och manualer ligger på MMCUPs hemsida.

För vuxna är det inte möjligt att ha samma kontroll på täckningsgrad som för barn. Här följer dock en del exempel på hur yngre och äldre vuxna har det idag del enligt det data som samlats in hittills. Vi vet ännu inte hur representativa dessa data är för alla personer med RMB i undersökta åldrar som bor i Sverige, men den situationen gäller för de flesta studier om vuxna med RMB från andra länder också.

1 jan 2019 fanns 236 vuxna personer med RMB i MMCUP, varav 152 var 19-24 år och 84 var 35-77 år. Andelen kvinnor var en aning högre än män i båda grupperna (1:0,9 kvinna/man). Nittioen av de yngre (60%) och 44 av de äldre (52%) hade shuntbehandlad hydrocefalus. Det är anmärkningsvärt att så liten andel har shuntoperarad hydrocefalus, eftersom 80-90% av alla med RMB åtminstone från och med början på 1970-talet shuntopererades. En betydande andel personer födda på 1970-80-90-talen med RMB+hydrocefalus kan tänkas ha avlidit, medan de utan hydrocefalus klarat sig bättre. Sex av de yngre och fyra i den äldre gruppen var blinda eller hade svår synnedsättning, varav en angav att synskadan förvärvats i samband med shuntdysfunktion.

11/152 (7%) yngre och 14/84 (17%) äldre vuxna hade njursvikt. I hela gruppen vuxna var sex personer njurtransplanterade, varav två åter var i dialysbehandling, liksom ytterligare tre personer, varav en väntade på njurtransplantation.

I den äldre gruppen vuxna var det lägre andel än bland yngre vuxna som har den svåraste nedsättningen av funktionell gångförmåga, nivå VI - går inte (39% bland de äldre och 60% av de yngre). Socialt noteras att drygt en tredjedel av de äldre är gifta eller sambo, men ännu bara var sjätte bland de yngre vuxna. Tjugoåtta procent av de yngre och 19% av de äldre försörjer sig enbart genom lön, omkring 70% i båda grupperna helt eller delvis genom socialförsäkringen och ett par personer av de äldre uppbär ålderspension. Av de yngre vuxna bor 44% med föräldrarna, och det gjorde också en person i den äldre gruppen.

Knappt hälften av de yngre och sex av tio i den äldre gruppen uppgav sig klara såväl blås- som tarmtömning utan hjälp eller påminnelse.

Var femte bland de yngre och var annan av de äldre uppgav att de hade svår smärta som hämmade daglig aktivitet och/eller sömn, d.v.s. en statistiskt *signifikant högre andel smärta bland de äldre vuxna*. Njurstenssmärta förekom relativt ofta enligt kommentarerna.

Intervju och undersökning enligt formuläret *Liten genomgång* var utförd tillsammans med ungefär två tredjedelar (67% av de yngre och 75% av de äldre). Liten genomgång är utformad bl.a. för att fånga upp eventuella behov av insatser av olika slag (sociala, medicinska och habiliteringsinsatser). Efter genomgången skickades för 40/94 (43%) av de yngre och 38/63 (60%) av de äldre vuxna minst en remiss/ett brev för uppföljning/konsult. Totalt skrevs 222 brev och remisser, i medeltal tre per patient av de totalt 78 personer som behövde remiss.

Drygt en tredjedel av båda grupperna fick remiss/brev till någon/några yrkesgrupp/er på vuxenhabiliteringen, och 20% av de yngre och 30% av de äldre fick remiss till specialistvård. Det ska bli intressant att se vad som hänt och om något blivit bättre när denna genomgång upprepas enligt programmet om ungefär ett år. */Lena Westbom*

Förekomst av hudirritation av trycksårskaraktär och trycksår hos personer med ryggmärgsbråck

Under våren 2019 studerade fysioterapeut Jessica Stockman som led i sin Master förekomsten av trycksår hos de personer med ryggmärgsbråck (RMB) som ingick i MMCUP. Handledare var Ann Alriksson Schmidt och Martina Bendt. Länk till uppsatsen finns från MMCUPs hemsida. Här följer en kort beskrivning.

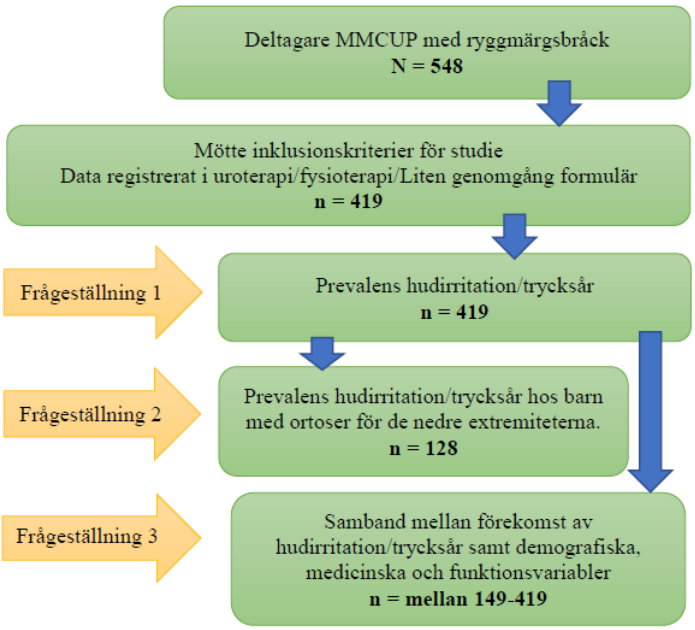
Kännedomen om förekomsten av trycksår hos personer med RMB i Sverige är låg. Utan kännedom om rådande situation och faktorer som kan inverka är det svårt att sätta in adekvat förebyggande insats.

Syftet med studien var att beskriva förekomsten av hudirritationer av trycksårskaraktär/trycksår (fortsättningsvis synonymt benämnt som trycksår) hos personer med RMB samt att undersöka om vissa specifika faktorer påverkar förekomsten av trycksår hos personer med RMB.

Frågeställningarna var följande:
1. Hur många av de personer som ingår i MMCUP rapporterade vid den senaste MMCUP bedömningen att de hade eller under de senaste fyra veckorna hade haft trycksår?
2. Hur vanligt är trycksår hos barn (<19 år) som använder ortoser för de nedre extremiteterna?
3. Vilket statistiskt samband finns mellan trycksår och kön, ålder, typ av RMB, urin- eller avföringsläckage, sensorik, ortosanvändning, muskelfunktionsnivå (MFN) samt funktionell gångförmåga.

Trycksår sattes som utfallsvariabel. Förklaringsvariablerna ålder, typ av RMB, inkontinens (urin eller avföring), nedsatt sensorik, ortosanvändning, aktivitet (muskelfunktionsnivå (MFN) samt funktionell gångförmåga) och manligt kön har beskrivits i tidigare studier som faktorer som påverkar risken för trycksår och valdes därför ut till denna studie.
Frågor om trycksår och de olika förklaringsvariablerna återfanns i formulären; Neuro första, Uro-tarm, Fysioterapi och Liten genomgång.
Inklusionskriterier för studien var någon av diagnoser definierade som RMB (dvs. MMC, lipo-MMC och myeloschisis), deltagande i MMCUP och registrerad data i utvalda formulär.

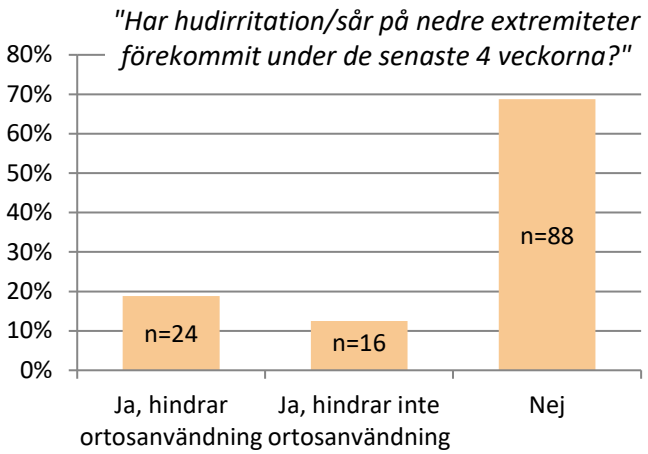
Vid tidpunkten för registeruttaget mars 2019, ingick 548 personer i åldrarna 0-76 år i MMCUP varav 419 mötte inklusionskriterierna (Figur 1). Data togs från den senast registrerade MMCUP bedömningen (registrerade poster från 2013 och framåt) i respektive formulär.



Frågeställning 1
Av de 419 deltagarna rapporterade totalt 101 (24,1 %) att de hade/hade haft trycksår vid någon av de senast registrerade MMCUP-bedömningarna.

Av barnen och ungdomarna (< 19 år) rapporterades trycksår hos 61 deltagare (22,6 % av andelen < 19 år) och hos vuxna rapporterades trycksår hos 40 deltagare (26,8 % av andelen vuxna).

Frågeställning 2
Data om hudirritation av trycksårskaraktär/trycksår hos barn och ungdomar med ortoser på de nedre extremiteterna mer specifikt kom från *FT* formuläret (n = 128) Av de 128 barn och ungdomar som hade ortoser på de nedre extremiteterna rapporterade sammanlagt 40 (31,3 %) barn hudirritation av trycksårskaraktär på de nedre extremiteterna under de senaste fyra veckorna.



Frågeställning 3
Nedsatt sensorik, ortosanvändning, muskelfunktionsnivå och funktionell gångförmåga visade samtliga signifikanta (p<0,05) samband med förekomsten av trycksår vid en chi-square test.
I en logistisk regression med ålder, kön, inkontinens och typ av bråck var sannolikheten signifikant högre att rapportera trycksår med stigande ålder.
Av deltagare i studien med nedsatt sensorik hade 31 av 66 trycksår medan av de 46 deltagarna med fullgod känsel rapporterade endast 6 individer trycksår. Skillnaden var stor mellan de deltagare som bedömts som MFN I - sacral där 8 av 63 (12 %) deltagare rapporterade trycksår medan för de i gruppen MFN V – höglumbal/thoracal rapporterade 25 av 52 (48 %) deltagare trycksår. Den funktionella gångförmågan korrelerade med nivå av muskelfunktion och fick liknande resultat i analysen.

Nästan var fjärde person hade eller hade de senaste fyra veckorna haft någon form av trycksår eller hudirritation av trycksårskaraktär vid sin senast registrerade bedömning i MMCUP. Det är betydligt högra än förekomsten i Sverige generellt och även något högre i jämförelse med tidigare studier som gjorts. I denna studie ingår även hudirritationer av trycksårskaraktär vilket skulle kunna ge en högre positiv svarsfrekvens. Trots det tyder resultaten på att trycksår är vanligt förekommande rent generellt hos personer med RMB. Att var fjärde person utvecklar en förebyggbar - potentiellt livshotande - sekundär komplikation av personer med RMB i Sverige borde kunna förbättras.

Ett viktigt resultat att lyfta fram är den stora andelen barn med trycksår på nedre extremiteter i samband med ortosanvändning. Detta för att arbeta aktivt med trycksårsprevention, råd och regim till omgivningen för hudgranskning och tillpassning av ortoser.

I framtiden när mer data finns tillgänglig finns också möjligheten att studera om förekomsten av trycksår skiljer sig åt mellan landsting/regioner/kliniker och då en chans att ta lärdom av varandra.

Jessica Stockman

Neurokirurgiska ingrepp hos barn med ryggmärgsbråck i Sverige

Karin Stålhammar, barnmedicinska kliniken, Skånes universitetssjukhus, genomför ett vetenskapligt arbete baserat på MMCUP som led i ST-utbildningen i pediatrik. Delar av studien som fortfarande pågår presenteras här.

Neurokirurgisk operationer (NK-op) är vanligast bland de många operationer barn med ryggmärgsbråck (RMB) genomgår. Fokus i studien ligger på likvoravledande operationer, där tidigare årsrapporter från MMCUP (2016, 2017) antyder skillnader i handläggningen mellan regionklinikerna.

Alla 155 barn i MMCUP med RMB födda i Sverige 2007-17 inkluderades, 100 barn (64%) med öppna RMB (MMC och myeloschisis), 48 barn (31%) med hudtäckta RMB (MMC, lipoMMC) och sju barn (5%) med ospecificerad typ av RMB (trolig MMC/lipoMMC). Åtta barn avled eller emigrerade under uppföljningstiden, fem inom fyrtio dagar från födelsen och övriga tre efter fåtalet år.

	Antal barn i MMCUP	Typ av RMB öppet	Typ av RMB hudtäckt	Typ av RMB ospec.	Pojkar	Flickor	Avliden/emigrerat
Södra	22	15	7	0	13	9	0
Sydöstra	18	12	6	0	9	9	0
Västra	37	28	8	1	18	19	1
Uppsala-Örebro	37	24	9	4	19	18	5
Stockholm	24	14	10	0	18	6	1
Norra	17	7	8	2	9	7	1
Riket	155	100	48	7	110	94	8*

Tabell 1 . Typ av RMB, könsfördelning och antal barn som avlidit eller emigrerat tom 2017 presenterat per sjukvårdsregion (SVR) *kön okänt för ett barn som avled före någon op.

NK-op utförda t.o.m. 2017 rapporterade i MMCUP inkluderades, men för likvoravledande operationer inkluderades även alla rapporterade operationer under år 2018.

Studien är en deskriptiv registerstudie, där resultat beskrivs och analyseras med hjälp av frekvenser, Kaplan-Meier överlevnadskurvor och Fisher´s exact test, statistisk signifikansnivå satt till $p < 0{,}05$. Tid till första, respektive tid mellan första och andra likvoravledande operation presenteras som Kaplan-Meier kurvor. Tid under risk beräknas från födelsedatumet till den första likvoravledande operationen eller så länge barnet följts utan eftersökt operation (årsskiftet 2018-2019 eller datum för emigration/död). Tiden under risk till första reoperationen beräknas på samma sätt, men börjar vid datum för första operationen.

Bland de totalt 150 barn som levde efter 40 dygns ålder rapporterades *primär bråckplastik* för alla 98 barn med öppet RMB, 26/47 (55%) barn med hudtäckt och för två av fem barn med ospecificerad typ av RMB. Ingen bråckplastik utfördes på tre barn. *Operation för fjättrad märg* rapporterades för 34 av alla 150 (23%) barnen med RMB. Av de barnen födda med öppet RMB

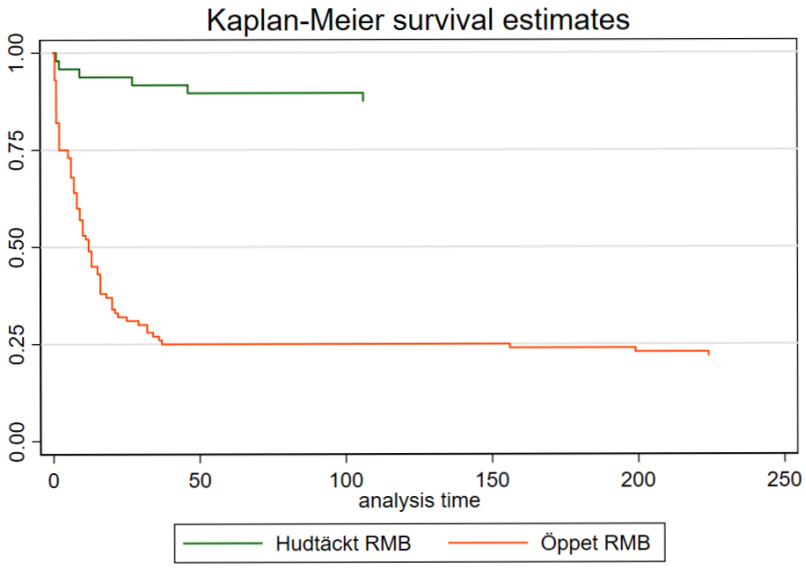
opererades 13/98 (13%), av barnen födda med hudtäckt bråck 20/47 (43%) och ett av fem barn med ospec. RMB hade minst en rapporterad avfjättringsoperation. *Cervikal dekompressions-operation* rapporterades för 6/98 (6%) födda med öppna och 1/47 (2%) med hudtäckt bråck. Ett av barnen genomgick tre dekompressionsoperationer, övriga sex vardera en.

Hydrocefalusoperationer

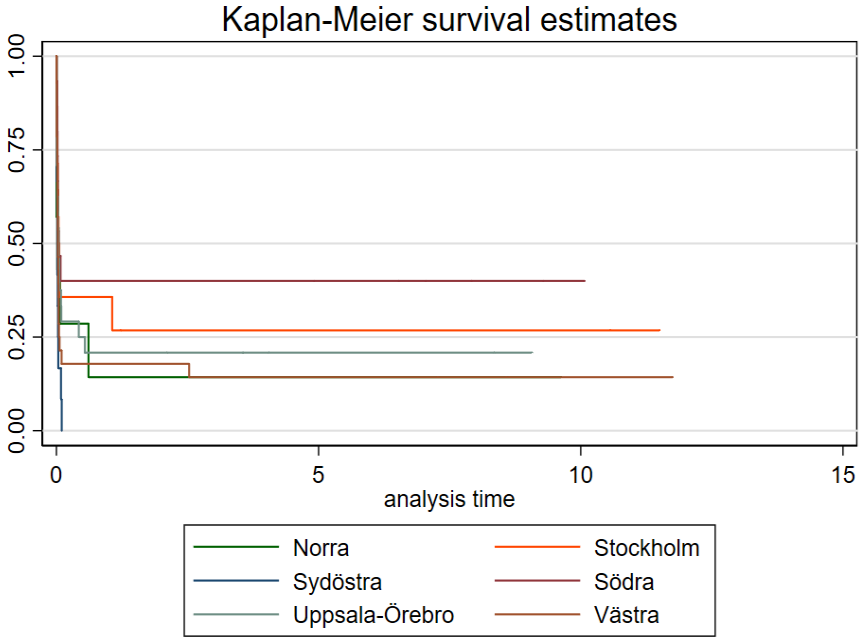
Inläggande av ventrikuloperitoneal (VP) shunt var första likvoravledande operation hos de flesta barn med RMB. Sex operationer var ventrikulostomier, och därtill fanns specifika andra operationer. Drygt hälften av barnen med RMB, 87/149 (58%) genomgick minst en operation, 80/100 (80%) barn med öppet RMB och 7/48 (15%) med hudtäckt RMB. Inget av de fem barnen med ospec. typ av RMB opererades p.g.a. hydrocefalus. Tiden till första likvoravledande operation skilde sig mellan olika typer av RMB (Figur 1).

Endast fem av barnen med öppna RMB genomgick en första operation efter 40 dagars ålder, varav ett strax före tre års ålder. Ett annat sent opererat barn, som räknats in i gruppen med öppna RMB, hade genomgått fetal operation med hudtäckning innan födelsen. I figur 2 ses viss skillnad mellan regionerna i timing för första hydrocefalusoperationen vid öppet RMB. Kurvan för barn med hudtäckta RMB är flackare (Figur 1) och ett barn opererades för första gången vid fem års ålder. Varken vid öppna eller hudtäckta RMB noterades någon könsskillnad i tid till första likvoravledande operation.

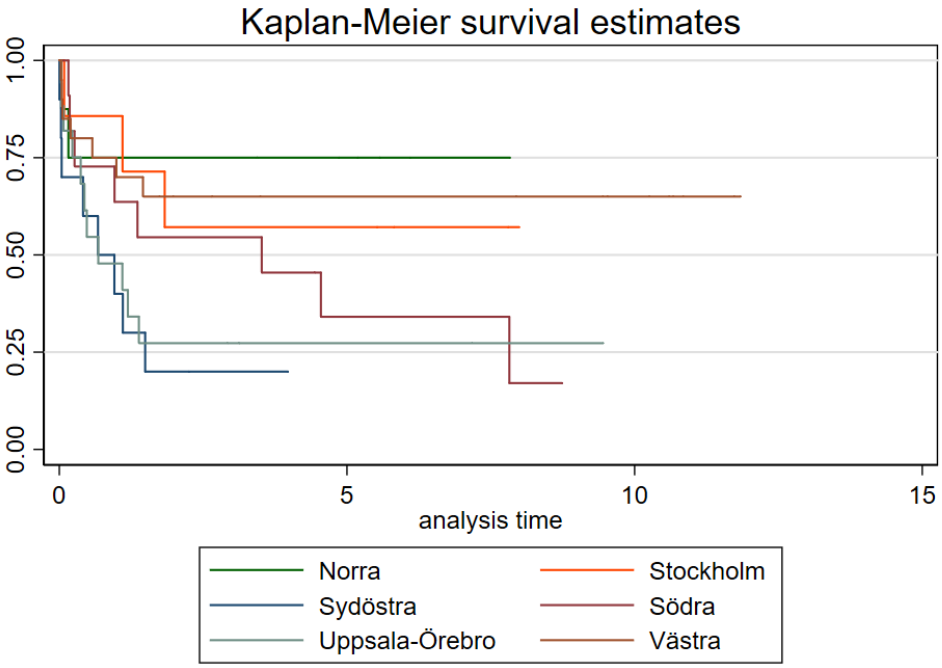
Re-operationer för de barn som opererats med VP-shunt genomfördes i olika grad och efter olika lång tid i respektive region (Figur 3). I SÖ och UÖ SVR re-opererades 70-80 % av barnen och det inom 2 år. I SSVR re-opererades 80% men utspritt över 8 år. I övriga regioner stabiliserade sig enligt graferna i Kaplan-Meier kurvorna andelen barn som genomgått re-operation vid ungefär två års ålder/efter två års uppföljningstid. (Figur 3). Ingen skillnad noterades i tid till re-operation av VP-shunt vid öppna och hudtäckta RMB.



Figur 1. Kaplan-Meier kurvor beskrivande andel barn med tid till första likvoravledande operation uppdelat på typ av RMB och **tid i dagar** begränsat till 250 dagar. Operationsfall/totalt antal barn var 80/100 med öppet RMB, 7/48 med hudtäckt RMB. Ett barn i vardera gruppen genomgick sin första likvoravledande operation efter 250 dagars ålder.

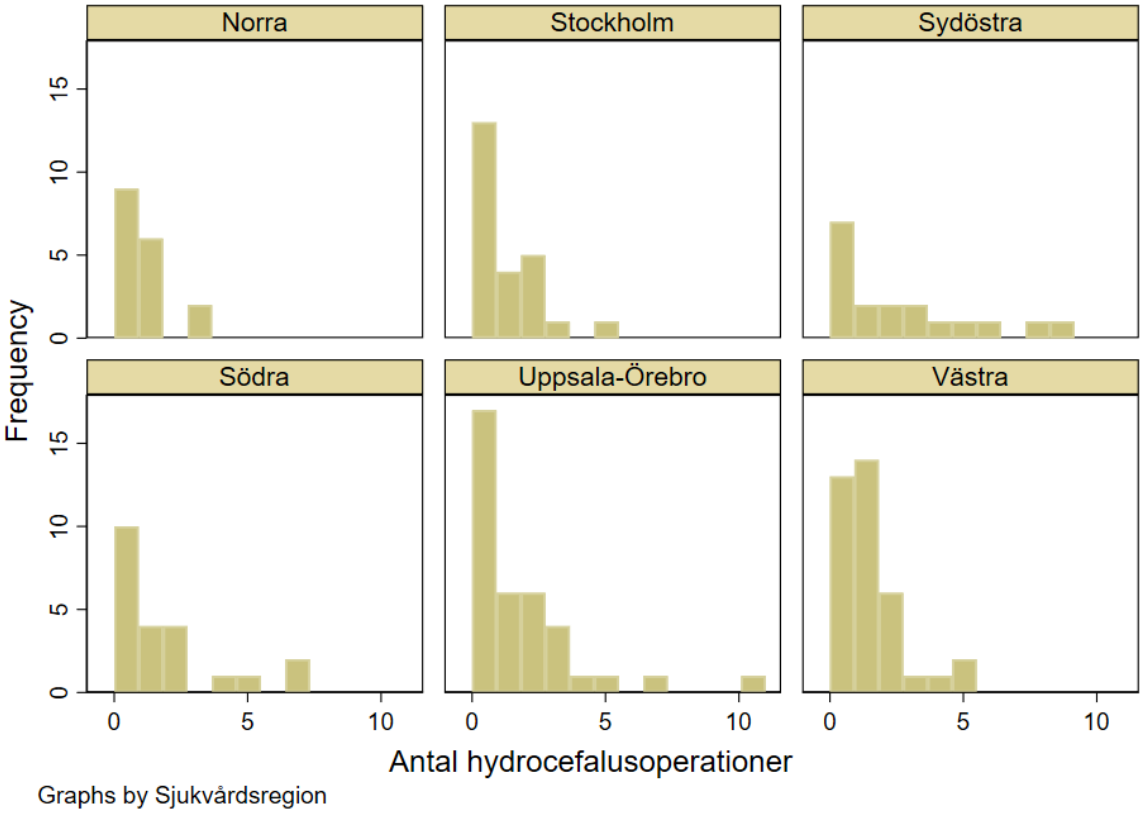


Figur 2. Kaplan-Meier kurvor beskrivande andel barn med tid till första likvoravledande operation hos barn med öppet RMB uppdelat på sjukvårdsregion**, tid i år**. Antal opererade barn/alla barn med öppet RMB fördelat per region: N 6/7, SÖ 11/12, UÖ 19/24, Sthlm 10/14, S 9/15 och V SVR 24/28



Figur 3. Kaplan-Meier kurvor beskrivande tid från den första likvoravledande operationen som var en VP-shunt till den andra likvoravledande operation hos alla med RMB (öppna och hudtäckta). Re-opererade/alla opererade barn fördelat per region: N 2/8, SÖ 8/10, UÖ 11/17, Sthlm 3/7, S 8/11 och V SVR 7/20 **Tid i år**.

Vissa barn re-opererades därefter ytterligare en eller flera gånger för sin hydrocefalus. Figur 4 visar antalet rapporterade likvoravledande operationer per barn i respektive SVR. En något annorlunda fördelning av antalet likvoravledande operationer anas per patient i Sydöstra sjukvårdregionen, bl.a. lägre andel som inte opererades någon gång och större andel med fler än en likvoravledande operation. Vid tolkningen av figur 4 behöver man väga in att andelen barn med öppna RMB är olika i de olika regionerna (tabell 1). VSVR har något högre andel barn med öppna RMB, medan Sthlm och N SVR har lägre andel med öppna bråck än övriga SVR.



Figur 4. Antal hydrocefalusoperationer (horisontell axel) per antal barn (lodrät axel) oavsett typ av RMB fördelat på respektive sjukvårdsregion. Första stapeln motsvarar 0, dvs antal barn som inte är opererade för hydrocefalus.

Begränsningar i studien är viss osäkerhet om täckningsgrad beträffande operationerna. Antalet bråckplastiker (KVÅ-kod ABE10) stämmer nästan perfekt med officiella avidentifierade data på Socialstyrelsens webplats beträffande barnens födelseår och region, men om övriga operationstyper stämmer lika bra kan bara kontrolleras med personidentifierade data via Socialstyrelsen. Jämförelse med data från det nationella patientregistret planeras.

Sammanfattning

Deltagande barn med RMB 0-10 år hade genomgått många NK-op. Fyra av fem bland alla med RMB, och åtta av tio med öppna RMB shuntopererades, de allra flesta under första månaden i livet. Regionala skillnader beträffande andel barn med öppna RMB som genomgår åtminstone en likvoravledande operation noterades, med en högre förekomst i SÖ och en lägre i S SVR. De barn med RMB som opererades med VP-shunt i SÖ och i UÖ SVR om-opererades i högre utsträckning och vid yngre ålder än de barn som bodde i någon av de andra regionerna.

Enstaka patienter är särskilt sköra med extremt annorlunda behov än vad som är vanligt bland de flesta med RMB, och patientsammansättning (case-mix) i de olika regionerna kan variera. Om det finns olika tröskel för det beslut man i kliniken fattar om och när en shunt ska opereras in eller revideras är okänt. Förutom skillnader i case-mix och val av operationsindikation/timing mellan läkare i de olika regionerna kan t.ex. operationsteknik och materialval också ha betydelse för sviktande shuntfunktion och behov av reoperationer.

Karin Stålhammar och 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 alla 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 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.

NYTTA MED MMCUP:
Exempel ventrikulocisternostomi (VCS) en relativt ny behandling för hydrocefalus

VCS introducerades för ett par decennier sedan, för att dränera vätska ur skallen vid hydrocefalus utan att operera in shuntventiler och slangar. Metoden har bedömts fungera mindre väl vid hydrocefalus i samband med ryggmärgsbråck. De KVÅ-koder för VCS som använts i journaler har varit olika och inte kunna skiljas från andra ventrikulostomier, varför det inte varit möjligt identifiera denna operationstyp i det nationella patientregistret.

ID	Op sjh	Ålder vid VCS	VCS primärt	Uppföljning	Region	Op reg i MMCUP
1	KS	20 d	Ja	VP-shunt 48 d ålder; VCS 3 års ålder, 8 års obs	Sthlm	20 d VCS; 48 d VP; 2år11mån VCS
2	KS	13 d	Ja	ej reop, 10 års obs	Sthlm	13 d VCS
3	KS	16 d	Ja	ej reop , 10 års obs	SSVR	16 d VCS
4	KS	34 d	Ja	VP-shunt 3 mån ålder	UÖSVR	34 d VCS; 3 mån VP
5	KS	9 d	Ja	VP-shunt vid 23 d ålder	Utrikes	9 d VCS; 23 d VP
6	KS	22 mån	Nej	ej reop, 5 års obs	Sthlm	1 d VP; 22 mån VCS
7	UAS	5 mån	Nej	ej reop, 8 års obs	UÖSVR	5 mån "reop shunt" AAF20 + VCS in

Sedan MMCUPs NK-operationsformulär internetbaserades sommaren 2014 har vi där måst kryssa för ja/nej-fråga om VCS vid alla hydrocefalusoperationer. För totalt 220 barn födda 2007-2018 (inklusive utrikes födda, avlidna och utflyttade) har sju VCS registrerats – se tabell. Två av fem barn med VCS som första/primär likvoravledande operation har inte behövt något inopererat shuntsystem därefter. Detsamma gäller tre barn som VCS-opererades vid före tre års ålder och som därefter följts under 5-10 år hittills. Detta bör ha minskat risken för komplikationer p.g.a. materialkrångel och bakterier som fastnat i kroppsfrämmande material i shuntsystemen.

Lena Westbom

Hälsorelaterad livskvalitet hos vuxna med RMB

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

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

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

Lena Westbom

Brukare i MMCUP

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

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

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

Planen var att brukaren själv skulle kunna rapportera och svara på enskilda frågor via ”Mina vårdkontakter” vilket dock visat sig bli alltför dyrt, varför det är skrinlagt tills vidare. Från brukare och föräldrahåll framförs önskemål om att även annat än frågor kring livskvalitet och upplevd hälsa ska registreras av dem själva, t ex ”Hur nöjd är jag med vården?”, utifrån av brukare uttryckt i behov av fast kontakt med vården, dvs en person som är ”spindeln i nätet” som alltid kan kontaktas och slussa vidare ev. frågor och behov. Det är omöjligt att ha ett specifikt Spina Bifida-team på varje VC, men att VC ska veta till vem man ska remittera, var man kan nå personer med specialistkompetens kring RMB etc.

Generellt efterlyses kontinuiteten i vården (och MMCUP), gällande läkare men också övriga specifika yrkesgrupper. Önskemålet är att ha ”ett ställe att vända sig till”, vilket inte minst viktigt skapar trygghet.

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

Psykisk hälsa Var kommer den psykiska hälsan in? Man upplever generellt stora brister i ”råd och stöd”.

Attityder och bemötande Stora kulturella skillnader innebär olika förväntningar både på brukare och sjukvårdspersonal. Brukarna: ”Jag vet bäst om mig själv!” men är inte betrodd eftersom man måste ha intyg på allt. Intygsprocessen upplevs av alla brukare som påtaglig stressfaktor.

Lena Westbom, delvis baserat på text från brukararbetsgruppen 2016

Förbättringsarbete

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 MMCUPs 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 och MMC projekt

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

Bla. följande projekt är pågående
Kartlägga av 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 (publikation kommer 2019). Vi ämnar bygga vidare på denna smärtforskning med svenska MMCUP data. Doktorand och sjuksköterska Amanda Burman-Rimstedts första delprojekt handlar om smärta hos barn och ungdomar med MMC. Prevalens, smärtintensitet, smärtlokalisation är några av de variabler som ska studeras i förhållande till kön, ålder, och muskelfunktionsnivå.

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

Ett större MMC projekt är planerat där MMC data kombineras med data från bl.a. 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.jpurol.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. 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.

13. 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.)

14. 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.

15. 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.

16. Jonsson U, Westbom L. A new quality registry and follow-up programme for adults with Myelomeningocele in Sweden. Accepterad för presentation som demonstration poster vid Combined AACPDM 73rd Annual and IAACD 2nd Triannual Meeting, Anaheim, California, September 18-21, 2019.

Artiklarna 1-2, 6, 12-16 grundas helt eller delvis på registerdata från MMCUP. Ann Alriksson-Schmidt arbetar för både MMCUP och CDCs 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 p.g.a. för högt intrakraniellt tryck vid hydrocefalus/shuntsvikt
- Ingen förvärvad njurskada som kräver dialys eller njurtransplantation (Sverigefödda)

För barn födda med ryggmärgsbråck 2007 och senare

Samtliga ska ha erbjudits deltagande i uppföljningen

- Deltagare - täckningsgrad > 98 %
- Neonatalformulär/"förstaformulär" för > 95% av alla nyfödda och nyinflyttade.
- Operationer (NK, ortopedi, urologi/barnkir) rapporterade > 95%
- Undersökning och bedömning av fysioterapeut införda i journaler och MMCUP för alla födda från och med 2012 och över hälften födda 2007-2011 med planerade bedömningsintervall. Detta mål gäller för de landsting där habiliteringen väljer att delta i MMCUP.
- Undersökningar och bedömning enligt uroformulär för alla födda 2014 och framåt införda i journaler och MMCUP med intervall enligt uro-basprogrammet

18-åringar

- Samtliga ska ha fått information om MMCUP innan de lämnar barnsjukvård-barnhabilitering, och om de inte avböjer fylls följande formulär i:
  ”MMCUP_deltagare” , EQ5D och neuro_förstaformulär_äldre

Övrigt

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