



MMCUP

uppföljningsprogram för spinal dysrafism och hydrocefalus

ÅRSRAPPORT 2020

September 2021

Sammanfattning

Detta är MMCUPs tionde årsrapport med resultat genererat från insamlade uppgifter från registret. MMCUP är både ett nationellt kvalitetsregister och ett uppföljningsprogram där olika aspekter av funktionsförmåga följs upp enligt bästa rådande evidens för alla personer med ryggmärgsbräck som bor i Sverige.

Lundkvist Josenby Annika, Registerhållare

annika.lundkvistjosenby@skane.se

Innehållsförteckning

Förord.....	2
Minnesord Lena Westbom	4
Minnesinsamling	5
Om ryggmärgsbråck.....	6
Om MMCUP.....	7
Övergripande MÅL.....	8
Kvalitetsindikatorer.....	8
Vilken nytta tillför MMCUP vården?	9
Validering av innehållet i MMCUP	11
Förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar	13
Deltagare i MMCUP- alla åldrar.....	14
Kvalitetsindikator 1	16
Kvalitetsindikator 2:.....	17
Formulär/bedömningar i MMCUP barn.....	19
Barnneurologi- priokohort	20
Rapporteringsgrad	23
Urinblåsa-tarm- priokohort.....	24
Fysioterapi- priokohort	26
Arbetsterapi- priokohort.....	29
Kognition – MMCCog	31
Operationer- priokohort	34
Sammanfattning- priokohorten	35
Resultat- vuxen.....	36
Vetenskaplig aktivitet samt publikationslista MMCUP 2020.....	40
Internationellt samarbete.....	41
Målsättning 2022.....	44

Förord

Välkommen att ta del av MMCUPs årsrapport för 2020!

Detta är den tionde rapporten genererad med uppgifter insamlade genom registret och uppföljningsprogrammet för ryggmärgs missbildningar och hydrocefalus, MMCUP.

MMCUP utvärderar ett uppföljningsprogram med samma namn för personer födda med ryggmärgsbräck, förkortat RMB, idag en sällsynt diagnos. Myelomeningocele (MMC) är den allvarligaste formen och förkortningen "MMCUP" står för "Uppföljningsprogram för MMC och andra ryggmärgs missbildningar", 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 brukarorganisationer och tillsammans arbetar vi för att förbättra och kvalitetssäkra vården vid ryggmärgsbräck. Tvärprofessionella riktlinjer för uppföljning och behandling vid 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 MMC, så att vård och uppföljning enligt rekommendationerna underlättas, och för att ge underlag till förbättringsarbete. För den enskilda deltagaren/patienten ger den strukturerade uppföljningen genom vårdprogrammet möjligheter att följa den egna hälsan och funktionen över tid.

Det finns stort behov av att samla kunskap om 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.

De första kliniska riktlinjerna för MMC publicerades för tretton 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 0-13 år med MMC i MMCUP och även allt fler personer med MMC födda före 2007 inkluderas i MMCUP där behandlingsinsatser, hälsa och funktion följs med systematiska

uppföljningar och insatser som bygger på bästa tillgängliga evidens. En betydande andel av alla vuxna med MMC följs nu också 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.

Lena Westbom, registerhållare och initiativtagare till MMCUP, drabbades av akut sjukdom och avled under våren 2021, vilket medförde ett stort avbräck i registerarbetet. Till ny registerhållare utsågs Annika Lundkvist Josenby, leg fysioterapeut och koordinator i MMCUP sedan flera år. Styrgruppens arbete har med anledning av Lenas bortgång genomgått en omorganisation där en central arbetsgrupp har bildats som tillsammans med den nytillträdda registerhållaren driver arbetet i registret vidare.

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

Annika Lundkvist Josenby, Registerhållare

Minnesord Lena Westbom



Överläkare och docent Lena Westbom avled i mars i en ålder av 71 år, efter en kort tids sjukdom. Lena växte upp i Karlskrona, studerade medicin i Lund och arbetade på barnkliniken i Lund och barn- och ungdomshabiliteringen i Skåne sedan 1974. Lena gick aldrig i pension utan arbetade ända fram till i höstas.

Lena disputerade 1991 på en avhandling om barn med kroniska sjukdomar. Hon identifierade alla barn med kroniska sjukdomar i Dalby och studerade deras och föräldrarnas livssituation och sjukvårdskontakter. I förordet skrev Lena: "The overall aim of this book is to call attention to the needs of chronically ill children and their families to bridge any gaps in the care". Detta är en bra beskrivning av Lenas drivkraft för hela sin läkargärning.

Som barnneurolog och habiliteringsläkare hade Lena ett helhjärtat engagemang för barn och ungdomar med neurologiska sjukdomar och funktionsnedsättningar och för deras familjer. Lena spelade en stor roll i de nationella nätverk som bildades för att förbättra vård och rehabilitering av dessa barn och hon var en av initiativtagarna till de nationella uppföljningsprogrammen och kvalitetsregistren för personer med cerebral pares (CPUP) och ryggmärgsbräck (MMCUP). Genom registerarbetet har hon bidragit till flera betydande forskningsstudier. Kombinationen av att vara en mycket skicklig kliniker, forskare och registerarbetare är unik.

Lena var en uppskattad och djupt respekterad kollega som gärna spred sin kunskap med stor generositet och alltid med barnet i fokus. Hon var en närvarande, varm och generös kollega och vän.

In i det sista fortsatte Lena att visa sitt stora engagemang genom att ställa frågor om pågående registerarbeten samtidigt som hon stickade filter till barn i Jemen.

Lena lämnar ett stort tomrum efter sig, och det är med stor tacksamhet och saknad vi minns henne.

Vänner och arbetskamrater i MMCUP och CPUP

Minnesinsamling

En insamling till Lenas minne organiserade från centrala arbetsgruppen i MMCUP och gjordes bland vänner och kollegor under våren till förmån för Barnhjälpens i Tanzania. I detta projekt stöttar RBU familjer som har barn födda med ryggmärgsbråck och hydrocefalus. Det är ett mångårigt projekt med mål att nå och hjälpa barnen, bryta fördomar och isolering samt möjliggöra lämplig vård. Arbetet utgår från barnkonventionen och FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning vilket vi vet låg Lena varmt om hjärtat.



Bilden kommer från RBUs folder om Barnhjälpens i Tanzania ([Folder-RBU-Barnhjälpens-Tanzania-webb.pdf](#))

Om ryggmärgsbråck

Vid ryggmärgsbråck ses olika grad av svaghet/förlamning och känselnedsättning i nedre delen av kroppen. Förutom en felanlagd ryggmärg finns vid ryggmärgsbråck ofta missbildningar 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/ fastvuxen 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 neurokirurgiska ingrepp som görs efter en noggrann tvärdisciplinär bedömning.

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 intermitterent kateterisering av urinblåsan (RIK) och regelbundna tarmsköljningar. Urin- och särskilt avföringsinkontinens utgör ofta hinder för aktiviteter och samvaro. Insatser som kan förbättra situationen finns vanligen, men alla erbjuds inte dessa.

Vid ryggmärgsbråck uppstår ofta komplikationer, som kan komma plötsligt eller smygande, men som är möjliga att förebygga. Försämrad syn, kognitiv förmåga, gångförmåga, förmåga att tömma blåsa/tarm, njurskada, trycksår som kan leda till amputation är exempel på komplikationer som borde kunna förebyggas. Exempel på dödsorsaker som är potentiellt förebyggbara vid ryggmärgsbråck är shuntsvikt som beror på förhöjt intrakraniellt tryck pga bristande funktion i shunten, sepsis (blodförgiftning) p.g.a. shunt- trycksårs- eller urinvägsinfektioner, njursvikt pga oförmåga att tömma urinblåsan, nedsatt andningsfunktion pga central påverkan på andningen eller sekundär till svår skolios samt latexallergi hos vuxna.

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 t.ex. att 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 vilket ofta inte blir av. *Ansvar 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.

Om MMCUP

Registret initierades 2004 av ett nationellt tvärprofessionellt, specialitetsövergripande nätverk för ryggmärgsbråck inklusive patientrepresentanter som startades 1998.

Följande områden prioriterades:

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

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

Uppföljningsprogram MMCUP baseras på rekommendationer i de kliniska riktlinjerna.

Registret MMCUP ska göra det enklare att följa riktlinjerna och ska användas för bedömning av olika insatsers effekt och av vårdkvalitet.

Ryggmärgsbråck, RMB (inkluderar MMC, lipo-MMC och myeloschisis) är prioriterad diagnos i MMCUP. Andra missbildningar av ryggmärgen inkluderas, men uppföljningsprogrammet är i dessa fall tillämpligt endast i vissa delar.

Finansiering SKR och staten med startbidrag 2011, nationella kvalitetsregistersatsningen 2012-2016, fortsatt stöd 2017-20. MMCUP är certifierat som nivå-2-register fr.o.m. 2019 (nivå 3 2013).

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

Storlek Årskiftet 2020/2021 deltog 711 personer med RMB i MMCUP, 332 barn och 379 vuxna. Drygt 7500 inmatade MMCUP-formulär fanns i registret, varav 22% var operationer; neurokirurgiska, ortopediska och urologiska operationer, 20% urologi mottagningsformulär och 17% Fysioterapiformulär. Det finns ca 480 användare registrerade i systemet.

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 svåröverskådligt 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.

Kvalitetsindikatorer

Två kvalitetsindikatorer är prioriterade i denna tidiga implementeringsfas; "samordnande hälso- och sjukvårdsinsatser under hela livet" samt "rätt diagnos". Detaljer om dessa indikatorer och insamlade uppgifter från registret avseende detta presenteras på sid 16-18.

Vilken nytta tillför MMCUP vården?

Kliniska förbättringar för patienten

Nationella riktlinjer för neurogen blås- och tarmfunktionsstörning med bl.a. Ren Intermittent Kateterisering (RIK) för att tömma blåsan, lanserades i Sverige redan 1998 och har sannolikt bidragit till att vi sett låg andel med nedsatt njurfunktion vid våra tonårsinventeringar, i jämförelse med internationella siffror. Genom MMCUP kan feed-back ges om följsamheten till de uppdaterade riktlinjerna. MMCUP har lett fram till ett ökat samarbete mellan sjukvårdsregionerna främst inom blåsa-tarmområdet, vilket märks genom ett ökat remissflöde mellan regionerna.

Skillnader i andelen barn med MMC som opererats för hydrocefalus (vattenskalle) i olika sjukvårdsregioner tenderar att jämnas ut, men det finns fortfarande regionala skillnader vars konsekvenser blir möjliga att studera på sikt genom MMCUP.

Då patientgruppen är liten tar det tid att samla in och påvisa kliniska förbättringar som direkt följd av MMCUP. I nuvarande skede sker snarast en kartläggning av patientgruppen.

Vårdens förbättring

Eftersom MMC är ett sällsynt tillstånd är det endast ett fåtal kliniker som har praktisk erfarenhet av att ge vård/ behandling. Det är av största vikt att säkerställa att personerna med detta tillstånd erbjuds hälso- och sjukvård baserad på bästa tillgängliga evidens. Vårdprogrammet baserat på nationella riktlinjer och kvalitetsregistret MMCUP används både för att underlätta organisationen av vården och för att underlätta uppföljningen av den enskilda personen med MMC. MMCUP är ett instrument som används i den kliniska vardagen främst för personer i priokohorten för vilka uppföljningsformulären utvecklats först.

Med MMCUP ges enhetliga definitioner av t.ex. funktionsklassifikationer och mätmetoder när vi undersöker personer med MMC i hela landet. Detta gör att resultaten går att jämföra, det underlättar kommunikation och det är en förutsättning för att jämföra vård och resultat i landet.

Inom ramen för *vårdprogrammet MMCUP*, skapas individuella rapporter för fysioterapi och blåsa-tarm som i siffror och grafik visar personens utveckling över tid. Flera individuella utdatarapporter planeras i framtiden från vårdprogrammet för t.ex vuxenformulär, arbetsterapi och psykologbedömningar då dessa rapporter ger en överblick över flera års utveckling för personen, vilket är svårt i befintliga journalsystem.

Vårdprogrammet MMCUP kan erbjuda automatgenererade bedömningsplaner, som visar vilka personer i respektive område som enligt vårdprogrammet ska undersökas under den aktuella tidsperioden. Dessa planer medför att man lätt kan kontrollera att

ingen faller bort från uppföljning. Så som ovan finns detta ännu tillgängligt för fysioterapi och blåsa-tarm för barn och ungdomar, på sikt kommer det att utvecklas även för de andra formulären.

Bättre journalhantering - minskad dubbelrapportering

Genom vårdprogrammet baserat på de nationella riktlinjerna har man möjliggjort en strukturerad dokumentation av funktion där man mer överskådligt ser personens status, funktion och utveckling över tid.

På flera håll importerar en rapport med all inrapporterad information till journalen. Detta medför att dubbelregistrering undviks och grafer i utdatarapporter ger en bättre överblick än vad journalsystemen medger.

Underlättad transition mellan barn och vuxenhabilitering

Övergången mellan barn och vuxenhabilitering är komplex för både individen, familjen och vården men med de individuella rapporterna har de nya vårdgivarna möjlighet att få bättre kunskap om personens tidigare status och behandling. Vuxna med MMC blir när de lämnat barnhabiliteringen vanligen knutna till vuxenhabilitering, kommun eller primärvård. Med MMCUP för vuxna finns möjlighet att göra en samlad bedömning där strukturerad undersökning sker inom vuxenhabiliteringen oavsett var personen i övrigt får sina insatser.

Det saknas dock en enhetlig rikstäckande organisation där vuxna med MMC kan få en samordnad hälso- och sjukvård, så som för barn och ungdomar.

Vuxenhabiliteringarna saknar i vissa regioner den medicinska kompetens som behövs för att kunna samordna vårdinsatserna för individen.

Ökad kompetens

MMCUP organiserar årligen en konferens "MMCUP- årsmötet". Under dessa dagar diskuteras och informeras om registret och verksamheten. Årsmötesdagarna innehåller också föreläsningar med anknytning till registret samt yrkes- och brukarträffar.

Brukarrepresentation

I styrgruppen för MMCUP finns representanter från brukarorganisationen Spin-off och RBU som ger synpunkter och råd till MMCUP i olika ärenden, dessutom arrangeras utbildningstillfällen i samarbete mellan olika yrkesföreträdare/medicinska experter och brukarna i samband med MMCUP dagarna. Med anledning av covid-19 har inga utbildningsträffar hållits under 2020.

Mer jämlik vård

Med MMCUP identifieras skillnader i landet som möjliggör jämförelser mellan regioner. MMCUP visar stora regionala skillnader i rapporteringsgrad, trots att MMCUP finns tillgängligt för alla verksamheter i Sverige utan anslutnings- eller driftskostnader. På hemsidan (www.mmcup.se) finns länkar till de kliniska riktlinjerna

och vårdprogram för att för att kunna förebygga allvarliga komplikationer och sätta in behandlingsinsatser på ett tidigt stadium vid MMC.

Validering av innehållet i MMCUP

Det är viktigt att registret är tillförlitligt både som uppföljningsprogram och kvalitetsregister vilket innebär att vi måste ha så korrekta och kompleta uppgifter som möjligt i registret. Utan detta försämras möjligheten att upptäcka en försämring på ett tidigt stadium och att kunna utvärdera och analysera vad vi gör.

Kompleta uppgifter:

Det kan beskrivas på olika nivåer;

1. **Anslutningsgrad** = Hur stor del av landet som är med i MMCUP.

Samtliga sex universitetssjukhus med barnneurokirurgi och habiliteringsorganisationerna i samtliga 21 län deltar, så anslutningsgraden är 100%.

2. **Täckningsgrad** = Hur stor del av personerna med MMC som deltar i MMCUP. För barn i priokohorten med MMC beräknas täckningsgraden vara 96%. För äldre ungdomar och vuxna saknas uppgifter om förekomst av MMC i landet.

3. **Rapporteringsgrad** = Hur stor andel av personerna som har blivit undersökta enligt vårdprogrammet.

För priokohorten har 84% bedömts med uro-tarmformulär, 63% med fysioterapiformulär, 27% med arbetsterapiformulär och 12% med psykologformulär. Av de vuxna man har kännedom om i registret har 43% följts upp med formuläret "liten genomgång" under 2020, genomgången ger en helhetsbild av personens hälsotillstånd. Läs mer om detta på sid 20- 35.

4. **Ifyllnadsgrad** = Hur komplett ifyllt formuläret är.

MMCUP har ännu ingen rutin för att beräkna detta, däremot har formulären vissa centrala variabler som är obligatoriska, t.ex. muskelfunktionsnivå i fysioterapiformuläret. För att slutföra bedömningen måste samtliga obligatoriska variabler i respektive formulär vara ifyllda, därigenom säkerställs inrapporteringen av dessa.

Korrekta uppgifter:

I registret finns flera kontroller och aktiviteter för att skapa så korrekta uppgifter som möjligt i MMCUP:

Kunskap – utbildning

Genom diskussion och utbildning på MMCUP-dagarna hjälps vi åt att höja vår kunskap om medfödda missbildningar av ryggmärgen, mätmetoder, klassifikationer och om rapporteringsfunktionerna i 3C.

Det är viktigt att vi mäter och definierar begrepp på samma sätt i landet. Instruktioner i manualerna, instruktioner i formulären, bidrar också, liksom helpdesk av registerkoordinatorer och registerhållare, workshops och yrkesgruppträffar.

Kontroller vid inrapportering

För att förhindra misstag vid inrapportering finns ett antal funktioner inlagda i 3C. Det finns spärrar för orimliga värden t.ex. för ledrörlighetsrapportering.

Kontroll med hjälp av befolkningsregistret

I februari-mars varje år samkörs MMCUP mot befolkningsregistret. Vi får genom denna körning information om personer som avlidit eller flyttat utomlands. Vi kompletterar där detta inte redan är rapporterat i 3C.

Kontroll och komplettering

Koordinatorer i regionerna går inför årsrapporteringarna igenom inmatade uppgifter på individnivå och kompletterar uppgifter som saknas för prikokorten.

Formuläransvariga i styrgruppen gör inför sammanställningen till årsrapport en noggrann genomgång av data på gruppnivå för att kontrollera datakvaliteten. Flera formulär är relativt nytillkomna (t.ex. psykolog- och arbetsterapeutformulären) och behöver användas några år för att få underlag för ev förändringar.

Förekomst av ryggmärgsbräck i olika åldrar

Det saknas fortfarande kunskap om förekomsten av MMC i de olika åldersgrupperna. Genom att allt fler vuxna registreras i MMCUP får vi en bättre kunskap om förekomst, sjuklighet och överlevnad. Dock är registreringen inte fulltäckande över hela landet, varför exakta siffror inte kan ges i denna rapport. Eftersom ICD-koderna för ryggmärgsbräck i patientregistret även används för andra missbildningar i ryggmärgskanalen och ger en falsk bild av förekomsten, så måste kunskapen baseras på registerdata i MMCUP, där allt fler vuxna med MMC deltar för varje år. MMC räknas idag som ett sällsynt hälsotillstånd (förekomst högst 5 per 10 000 personer) från att på 1970- och 80-talen ha varit betydligt vanligare.

Antalet födda med MMC 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 millennieskiftet.

Prioriterad kohort

Barn födda med ryggmärgsbräck från och med 2007 är prioriterad grupp i MMCUP. Personerna i denna kohort är nu 0–13 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 koordinatörer och barnneurologer. Majoriteten har också kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen. Nästan alla familjer till barn födda med MMC från och med 2007 och framåt har valt att låta barnen delta i MMCUP-uppföljningen och registret.

Tonårskohorterna, och unga vuxna Vi har tidigare kunnat redovisa antalet tonåringar 15–18 år gamla och bosatta i Sverige 2004–2016. De var födda 1986–2001. En inventering av kohorten med födelseår 2002–2006 planerades 2020, men fick skjutas upp på grund av pandemin. Inventeringen planeras bli klar under andra halvåret 2021. Vi kommer då att ha kunskap om alla födda 1986–2021.

Tills vidare har inte alla med andra ryggmärgsmissbildningar inkluderats, eftersom dessa har en delvis annorlunda sjukdomsbild och annat uppföljningsbehov.

Ingrid Olsson Lindberg, barnneurolog

Deltagare i MMCUP- alla åldrar

Vid årsskiftet 2020/ 2021 ingick totalt 711 personer i MMCUP med MMC. Ökningen jämfört med föregående år beror på ett stort antal vuxna som anmäls till MMCUP från VG regionen. (Tabell Deltagare, Figur Deltagare). I MMCUP fanns också 65 personer med annan spinal missbildning och två med hydrocefalus utan MMC registrerade. Dessa 67 personer följs inte enligt de kliniska riktlinjerna/ vårdprogrammet för MMC men kan ha liknande behov av funktionsuppföljning. I följande resultatredovisningar ingår enbart personer med MMC i olika åldersgrupper

Tabell: Deltagare

Alla deltagare i MMCUP som bodde i Sverige 31/12 2020. För jämförelse ses motsvarande antal under de senaste fem åren. Nitton som tidigare följts i registret har avlidit, sju personer har begärt att få avsluta sin medverkan i registret och tio personer har flyttat utomlands.

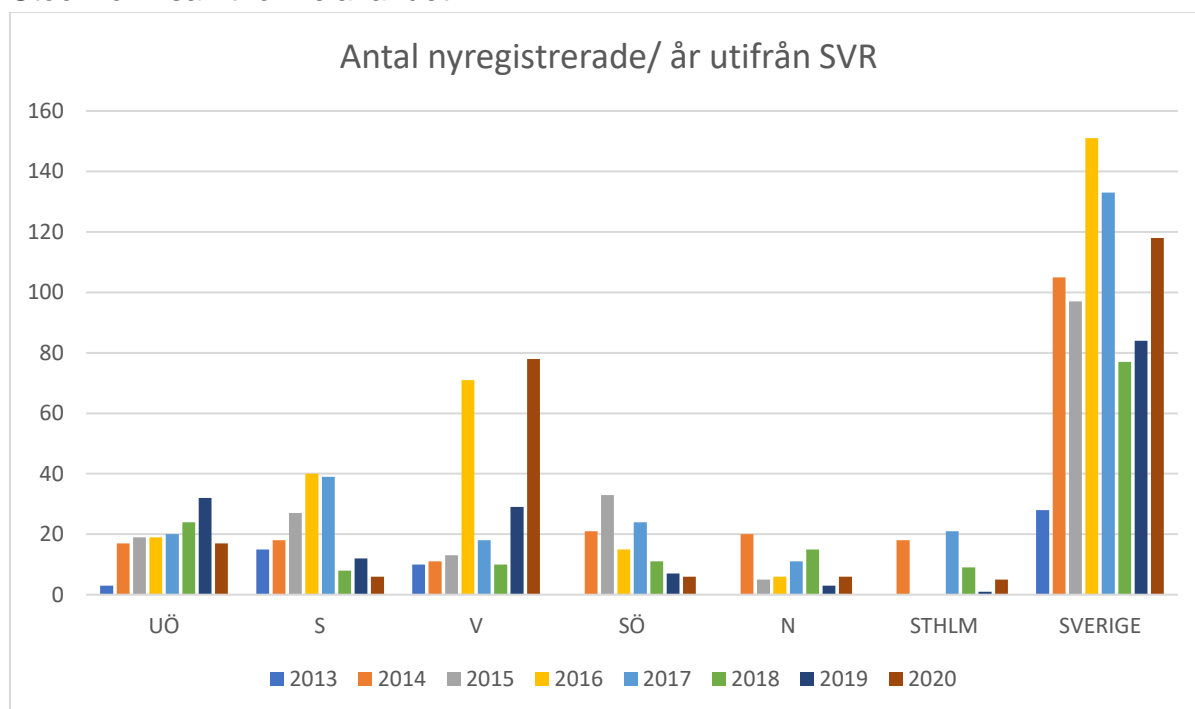
Region	0-9 år	10- 18 år	19- 30 år	31- 78 år	Total 2020	Total 2019	Total 2018	Total 2017	Total 2016	Total 2015
Blekinge	0	7	4	1	12	14	12	12	12	7
Dalarna	5	12	1	0	18	18	17	17	13	6
Gotland	1	1	1	1	4	5	4	4	3	1
Gävleborg	1	6	0	0	7	7	6	6	6	6
Halland	6	6	10	6	28	26	19	18	16	9
Jämtland	0	4	5	6	15	14	15	14	10	10
Jönköping	7	6	7	0	20	18	18	18	18	15
Kalmar	8	5	10	0	23	23	20	20	20	17
Kronoberg	2	3	5	18	28	28	27	27	22	15
Norrbottn	0	1	3	0	4	4	4	4	1	1
Skåne	17	34	25	17	93	95	88	90	85	74
Stockholm	23	27	5	0	55	45	40	39	28	14
Södermanland	10	9	5	0	24	25	26	24	22	20
Uppsala	3	7	7	7	24	18	14	2	2	5
Värmland	6	6	6	11	29	29	25	11	6	4
Västerbotten	9	6	8	0	23	21	21	18	18	10
Västernorrland	2	7	5	1	15	11	10	10	9	6
Västmanland	3	4	5	13	25	18	16	6	6	2
Västra Götaland	20	23	65	85	193	136	119	103	97	39
Örebro	5	5	1	0	11	12	10	10	8	6
Östergötland	11	14	13	22	60	61	60	53	41	31
Sverige	139	193	191	188	711	628	567	508	445	298

I åldrarna 0-18 år ingår 332 personer och i gruppen med personer som är 19 år och äldre bestod av 379 personer i hela landet. Från gruppen personer 19 år och äldre, kommer nu allt större mängd uppgifter om hälsotillståndet rapporteras och på sikt bidra till att öka kunskapen om vuxna med MMC i Sverige.

Det finns emellertid fortfarande regioner som ännu inte använder MMCUP fullt ut till sin vuxna MMC population, som t. ex Stockholm där många vuxna får sin uppföljning via Spinalis som ännu inte använder MMCUP i sin uppföljning, vg se *Figur Deltagare*.

Figur Deltagare

Antal personer som registrerats åren 2013-2020 utifrån sjukvårdsregion; UÖ- Uppsala-Örebro, S- Södra, V- VG region, SÖ- Syd-Östra, N- Norra, Sthlm- Stockholm samt för hela landet.



Kvalitetsindikator 1:

Samordnande hälso- och sjukvårdsinsatser under hela livet

Ett av uppföljningsmålen i MMCUP är att varje person som fötts med MMC ska under hela sin livstid ha en tillhörighet till någon specificerad uppföljningsansvarig enhet för att samordna hälso- och sjukvårdsinsatser.

För barn och ungdomar med MMC födda 2002 och senare finns denna uppgift registrerad i MMCUP för 87% (N=306) i landet som helhet. Detta är en ökning från förra året, då motsvarande andel var 77%. Det föreligger stora regionala skillnader där Gävleborg, Västernorrland och Västmanland ligger under 60% registrering av denna uppgift.



Figur Kvalitetsindikator 1

Andel personer födda 2002 och senare med specificerad uppföljningsansvarig enhet för hälso- och sjukvårdsinsatser per region och i Sverige som helhet, n=306.

(Uppgifterna hämtade från Qlic-view 2021-08-12)

För den vuxna populationen (personer födda före 2002) är andelen personer med specificerad uppföljningsansvarig enhet lägre än för de yngre personerna i registret. Dessutom föreligger en osäkerhet om uppgifternas korrekthet. För många är inte uppgiften uppdaterad i deltagarformuläret efter att personen lämnat barn- och ungdomshabiliteringen. För landet som helhet är det 69 % av personerna som har en specificerad uppföljningsansvarig enhet, att jämföras med 2019 då motsvarande andel var 57%.

Det föreligger stora variationer mellan de olika regionerna, vilket kan vara ett uttryck för att vården för vuxna med MMC är organiserad på olika sätt i landet. Det saknas

helt registreringar av denna uppgift för vuxna i Norrbotten och Örebro. För Skåne och Västerbotten är det rapporterat en stor andel som inte har en samordnande enhet. Som exempel har vuxenhabiliteringen i Region Skåne, organisatoriskt sett, inget medicinskt uppdrag och har då inte övergripande ansvar för att samordna medicinska insatser.

Sammanfattningsvis ses ett ökande antal personer som har en samordningsansvarig enhet för hälso- och sjukvårdsinsatser för barn och ungdomar jämfört med föregående år. För vuxna deltagare är uppgiften osäker då den i många fall inte uppdateras på flera år. Vid överrapportering från barn till vuxenverksamhet uppmanar vi verksamheterna att uppdatera denna uppgift.

Kvalitetsmålet skapar förutsättningar för att ge vård enligt evidensbaserade vårdprogram för MMC, där MMCUP är ett redskap för att tillgodose detta. Minst hälften av deltagarna i 8/21 regioner saknar samordnande enhet eller så har inte uppgiften fyllts i.

Kvalitetsindikator 2:

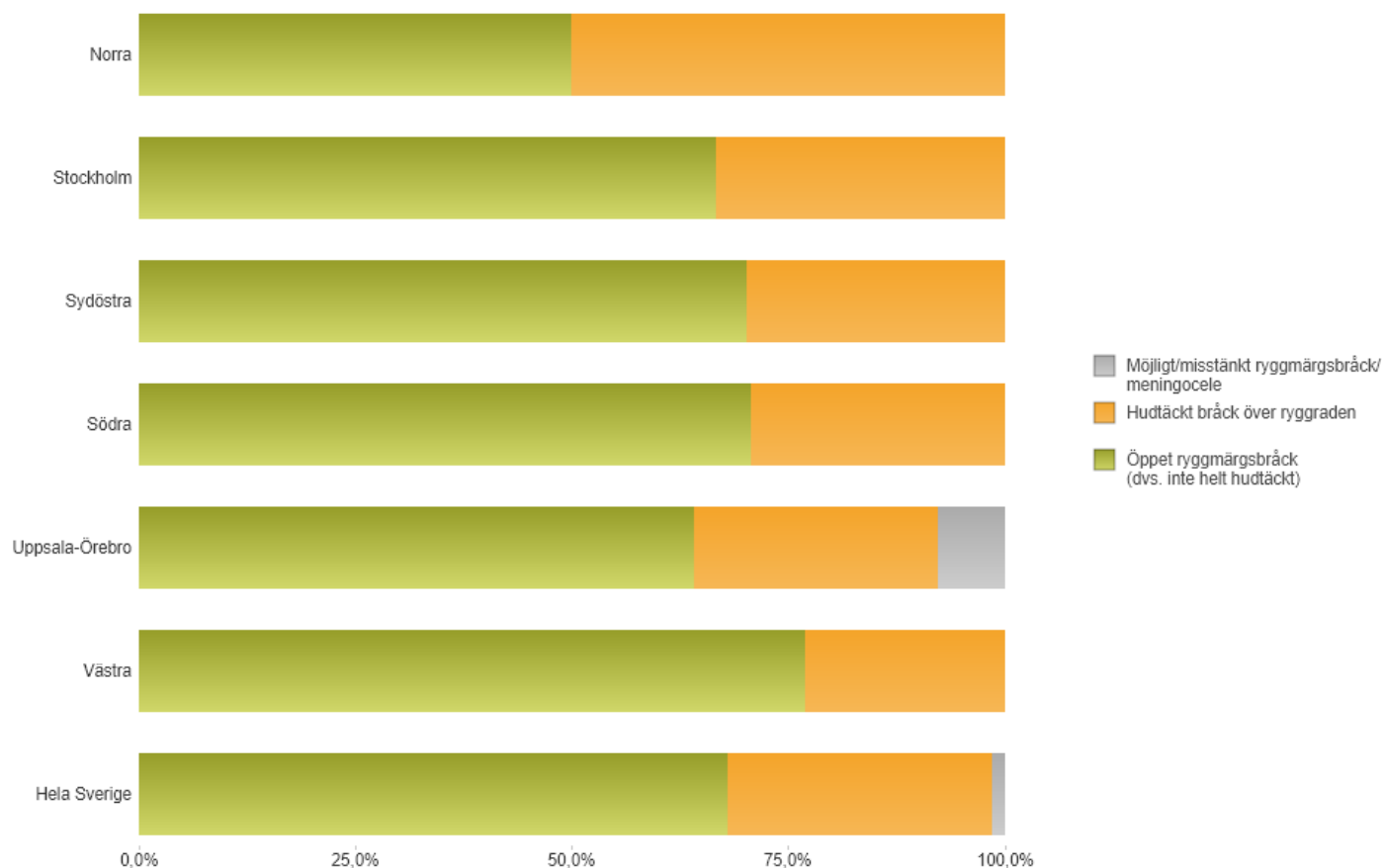
Rätt diagnos.

Det är viktigt för individen att få rätt diagnos och uppföljning anpassad till just sitt eget hälsotillstånd. Öppna ryggmärgsbråck medför vanligen en komplex sjukdomsbild med hög komplikationsrisk, mortalitet och en specifik kognitiv profil. Hudtäckta ryggmärgsbråck och andra icke-specificerade typer av ryggmärgsmissbildningar är erfarenhetsmässigt associerade med bättre motoriska funktionsnivåer, lägre komplikationsrisk och troligen mindre kognitiva funktionsproblem.

I MMCUP vill vi fastställa typen av spinala missbildningar så noga som möjligt i samråd med regionernas MMC-ansvariga barnneurologer, neurokirurger och neuroradiologer. För personer som fötts och vårdats neonatalt i Sverige är dessa uppgifter oftast väldokumenterade och möjliga att tillgå. Däremot är det svårare att få tillgång till adekvata journaluppgifter för äldre personer och för personer födda utomlands.

För barn och ungdomar födda i Sverige var andelen öppna ryggmärgsbråck 68%, hudtäckta 30.5% och möjliga/misstänkta ryggmärgsbråck 1.5% (*Figur Kvalitetsindikator 2*).

Hos vuxna personer med MMC, födda i Sverige före 2002, har det registrerats öppet ryggmärgsbråck hos 72.1%, 17.6% med hudtäckta bråck och 10.3 % med möjlig/misstänkt ryggmärgsbråck. Dock rapporterar Norra sjukvårdsregionen, Uppsala-Örebro och Stockholm inga uppgifter alls om diagnos för vuxna. Uppgifterna bedöms således vara mycket osäkra i nuläget.



Figur Kvalitetsindikator 2.

Andel personer i priokohorten (Födda i Sverige 2002 och senare) med hudtäckt, öppet respektive misstänkt ryggmärgsbråck per sjukvårdsregion och i landet som helhet.

Sammanfattningsvis är typ av ryggmärgsbråck känt i stor utsträckning för Sverigefödda barn och ungdomar och i något mindre utsträckning förmotsvarande grupp vuxna. De allra flesta barn, ungdomar och vuxna är födda med öppna ryggmärgsbråck, som ofta leder till fler komplikationer än slutna bråck. En rätt diagnos är viktig för att kunna öka förståelsen för konsekvenserna av dessa komplexa tillstånd och erbjuda adekvata insatser.

Formulär/bedömningar i MMCUP barn

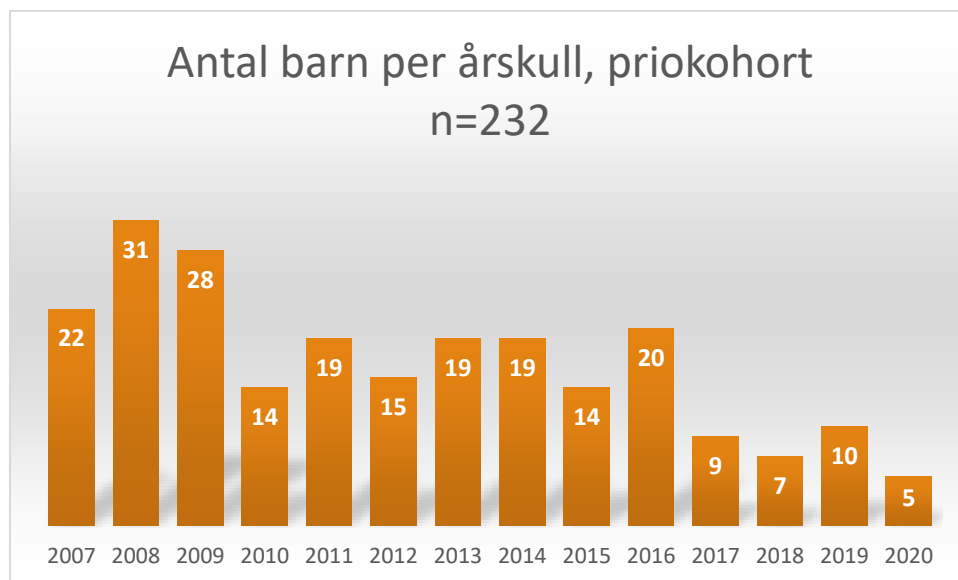
Formulär och schema för olika bedömningar som ingår i MMCUP vid RMB finns på hemsidan mmcup.se under rubrik "Formulär". De bedömningar med tillhörande formulär som ingår i MMCUP för barn är förutom deltagarformuläret

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

De två blåsa-tarmformulären introducerades november 2016. Organisationen vad gäller uroterapi för barn med RMB ser olika ut, ofta är det uroterapeut i respektive region (tidigare 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 blåsa-tarm formulären: barnkirurg, barnneurolog/habiliteringsläkare och uroterapeut/sjuksköterska.

Barnneurologi- priokohort

Under 2020 ingick 232 barn och ungdomar i priokohorten i MMCUP, vilket är en ökning från 222 från föregående år. I *Figur Prio* illustreras åldersfördelningen per födelseår för gruppen.

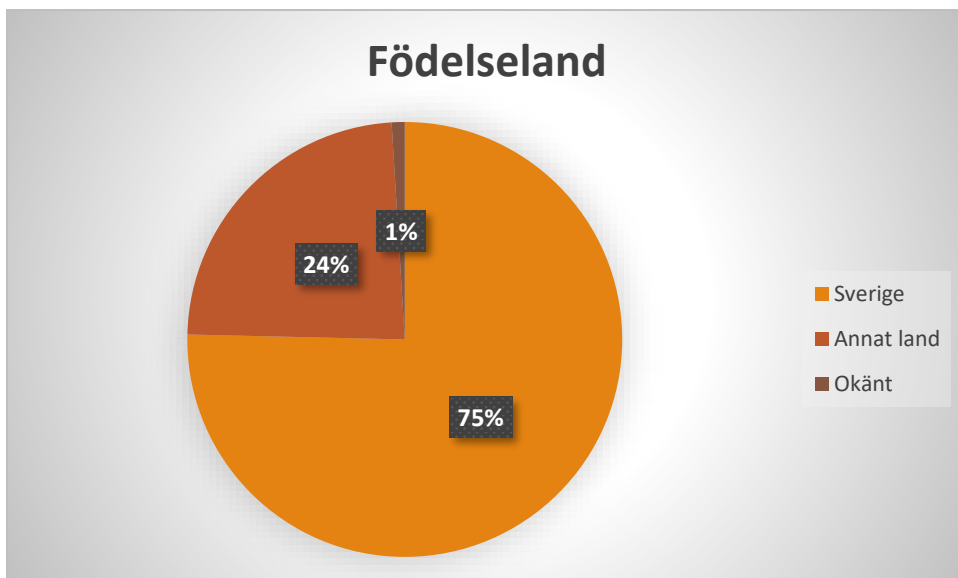


Figur Prio. Antal barn i priokohorten per födelseår.

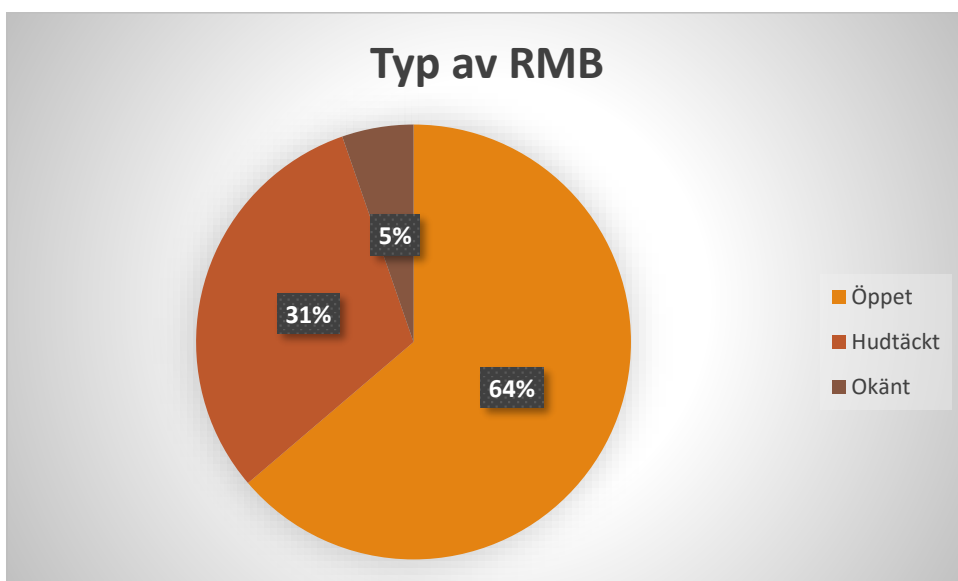
Priokohorten är de barn med ryggmärgsbråck som kunnat följas från födelsen i registret och är födda 2007 och senare. Sjukvårdens organisation med neurokirurgi och uro-tarm-enheter på de större sjukhusen i kombination med barnsjukvårdens tradition av helhetssyn och nätverkande bidrar till att MMCUP med stor säkerhet innehåller alla barn i Sverige med ryggmärgsbråck. Det fåtalet barn som inte vill delta i uppföljningsprogrammet räknas bara in i totalantalet, men i ö saknas uppgifter

Nedanstående resultat baseras på de 207 barn som ingår i priokohorten och har ett registrerat neurologformulär "*neuro första*" och är födda 2007-2019. Utöver dessa finns följande barn i priokohorten som inte ingår i redovisningen i detta avsnitt. Två barn har ett "*neuro äldre*" formulär som medicinsk bakgrund (eftersom personen flyttat till Sverige efter nyföddhetsperioden) och 23 barn där inmatat neuroformulär saknas.

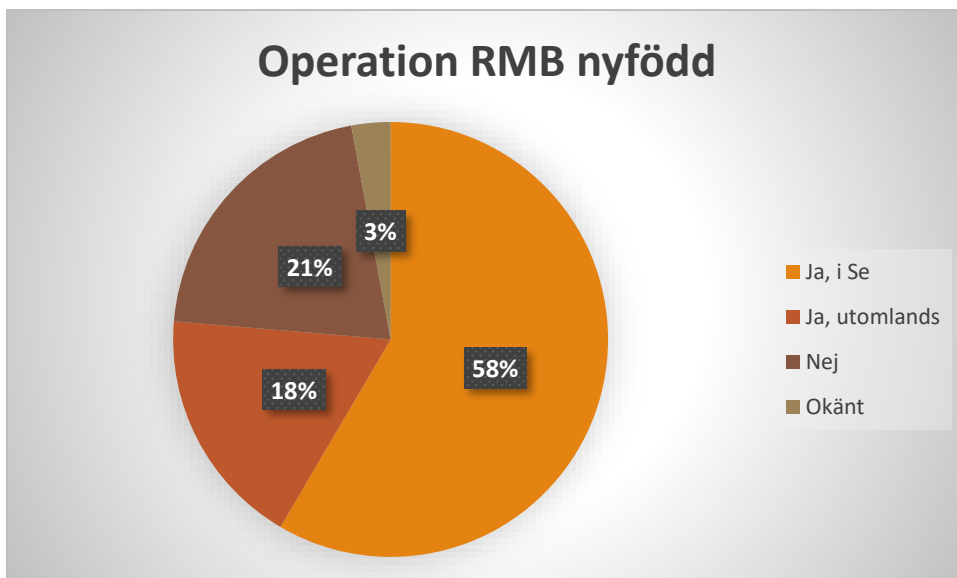
I tidigare årsrapporter har redovisning av i vilken sjukvårdsregion barnen bor gjorts. Var barnen bor är mindre intressant när man beskriver gruppen men däremot mer intressant för att utvärdera tillgången och kvalitén på vården. Även om barnsjukvården är mer sammanhållen än vuxensjukvården så skiljer sig organisationen mellan olika landsdelar vilket försvårar möjligheten till jämlik vård. Det blir även svårare för de yrkesverksamma att upprätthålla kompetens och erfarenhet när antalet barn med ryggmärgsbråck minskar.



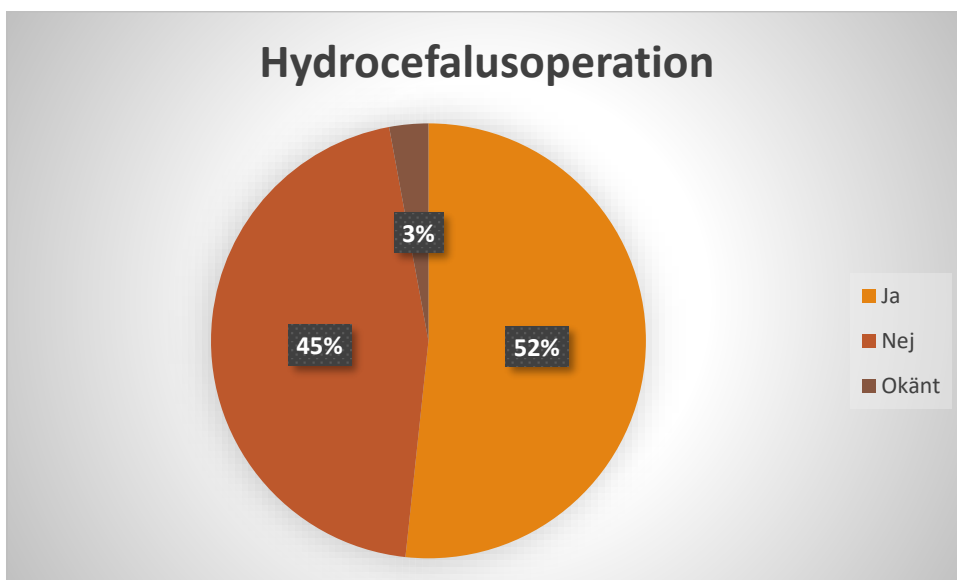
Merparten av barnen 156 (75%) är födda i Sverige medan 49 (24%) är födda utomlands.



132 barn (64%) föddes med öppet RMB, och 64 (31%) med hudtäckt RMB. I 40% var ryggmärgsbråcket upptäckt innan födelsen



158 (76%) blev opererade i nyföddhetsperioden, varav 37 opererats utomlands.



107 (52%) har opererats för hydrocefalus.

Åsa Eriksson, barnneurolog

Rapporteringsgrad

formulär	Bedömningar genomförda under 2020	Personer med minst en bedömning tom 31/12 2020
Blåsa-tarm	133 (57%)	195 (84%)
Fysioterapi	120 (51%)	145 (63%)
Arbetsterapi	36 (16%)	63 (27%)
Psykolog	14 (6%)	28 (12%)

I MMCUP ingår uppgifter från formulär som rör blåsa-tarmfunktion, samt formulär för fysioterapeut, arbetsterapeut och psykolog. Blåsa-tarm och fysioterapeutformulären har varit tillgängliga under längre tid än arbetsterapeut och psykologformulär, vilket avspeglar sig i andel med inmatade formulär för de olika funktionsområdena. För blåsa-tarm har 84% av deltagarna i priokohorten åtminstone ett formulär inmatat, för fysioterapeutformuläret 63%, för arbetsterapeutformuläret 27% och psykologformuläret 12% av kohorten. Under 2020 har det registrerats uro-tarmformulär för 57%, fysioterapeutformulär för 52%, arbetsterapeutformulär för 16% och psykologformulär 6% av priokohorten.

Tolv barn i priokohorten hade registreringar för samtliga fyra formulär: blåsa-tarm, fysioterapi-, arbetsterapi- och psykologbedömningar (Skåne (n=6), Västerbotten (n=3), Jämtland (n=2) och Jönköping (n=1)).

Fjorton barn i priokohorten hade inga bedömningar registrerade i MMCUP alls för någon av blåsa-tarm, fysioterapi-, arbetsterapi- och psykologformulären. (Sthlm (n=5), Västernorrland (n=2), Örebro (n=2), Skåne (n=2), 1 Norrbotten (n=1), Gävleborg (n=1), Södermanland (n=1), Västmanland (n=1)). Dessa barn och ungdomar hade enbart registrerats via ett deltagarformulär för att finnas med i registret, men har inte följts med någon annan funktionsuppföljning enligt vårdprogrammet, tre var födda under 2020 och har kanske inte hunnit genomgå bedömningar som ingår i MMCUP.

Annika Lundkvist Josenby, registerhållare

Urinblåsa-tarm- priokohort

I hos barn med MMC födda 2007-2020 har 192/232 barn (84%) minst ett formulär blåsa-tarm mottagning registrerat och 133 (68%) har en blåsa-tarm utredning inmatad för 2020. Stora regionala skillnader gällande bortfallet (Norra SVR 9/23; 39%, Uppsala 25/54; 46%, Stockholm 5/35; 14%, SÖSVR 23/23; 0%, Västra SVR 4/48; 8%, Södra SVR 4/39; 10%).

Njurfunktion

Kontroll av njurfunktionen med blodprov har gjorts på 114/232 (49%) av barnen, alla visat normalvärden. Inget barn i priokohorten är i behov av dialys eller har genomgått njurtransplantation.

Tömningsmetod

Blåstömningsmetod har rapporterats för 186(80%) av barnen i priokohorten. RIK, ren intermittent kateterisering, används av 157 barn, två barn tömmer blåsan med kateter via huden direkt till urinblåsan. Ingen har urostomi. Sex av barnen som RIK:ar tömmer blåsan via alternativ kanal, dvs genom operation åstadkommen kanal mellan urinblåsan och huden, två i vardera Västra och Uppsala- Örebro SVR, en i vardera Stockholm och Södra SVR.

Tarmtömningsmetod rapporterades för 178 (77%) av barnen. Majoriteten tömmer tarmen via tarmsköljning (127/178; 71%), hos flertalet via lavemang nerifrån, i retrograd riktning, via ändtarmsöppningen medan fyra barn, 2 i vardera Sthlm och Södra SVR, tömmer tarmen via lavemang i antegrad riktning, dvs via en på kirurgisk väg åstadkommen kanal mellan bukvägg och tarm. Sex barn har colostomi ("påse på magen"). Femtioen (29%) av de 178 rapporterade barnen tömde tarmen den vanliga vägen, utan hjälpmedel.

Självständighet i toalettsituationen

Självständighet i toalettsituationen har registrerats för åldersgruppen 6 – 13 år (födda 2007-2014), för 127 barn gällande blåstömningen, 126 barn gällande tarmtömningen. Tjugosex respektive 25 barn (20%) uppger att de klarar toalettsituationen helt själva vad gäller blåstömningen respektive tarmtömningen. Sjutton barn (13%) uppgavs vara helt självständiga på toaletten gällande både blås- och tarmfunktionen. "Hjälp med allt" gällande blåstömningen angavs hos 31/127, (25%), gällande tarmtömningen hos 60/126, (48%).

Urin och avföringsinkontinens

På frågan om urin- respektive avföringsläckage i åldersgruppen 6- 13 år (barn födda 2007 – 2014) uppgav 24/136 (18%) att de var helt torra. Urinläckage förekom hos 112/136 (82%), vanligtvis med läckage både dag och natt (79/136;58%). Arton (18/136:13%) hade läckage endast dagtid, 5 (4%) endast nattetid och 10 (7%) endast vid fysisk aktivitet. Fyra angav att urinläckaget var ett hinder för olika aktiviteter.

Andelen utan urinläckage var högst i Norra SVR, 4/7 (57%), och Sydöstra SVR 5/17 (30%), i Södra SVR 5/22 (23%), i Uppsala- Örebro 4/21 (20%), lägst i Västra SVR 3/26 (12%) respektive Stockholm 3/19 (16%), med stor reservation för slumpvariationen, låga antal samt graden av bortfall (se ovan!)

Avföringsläckage förekom i åldersgruppen 6 – 13 år (N = 149, födda 2007- 2014) hos 76 av de 141 som besvarade frågan (54%) och minskar med stigande ålder. Frekvensen läckage varierar från dagliga läckage (11/66), läckage någon gång per vecka (23/66) respektive månad (20/66) till enstaka läckage, färre än 1 gång per månad (12/66). För 9 av barnen leder avföringsinkontinensen till begränsningar i aktiviteter.

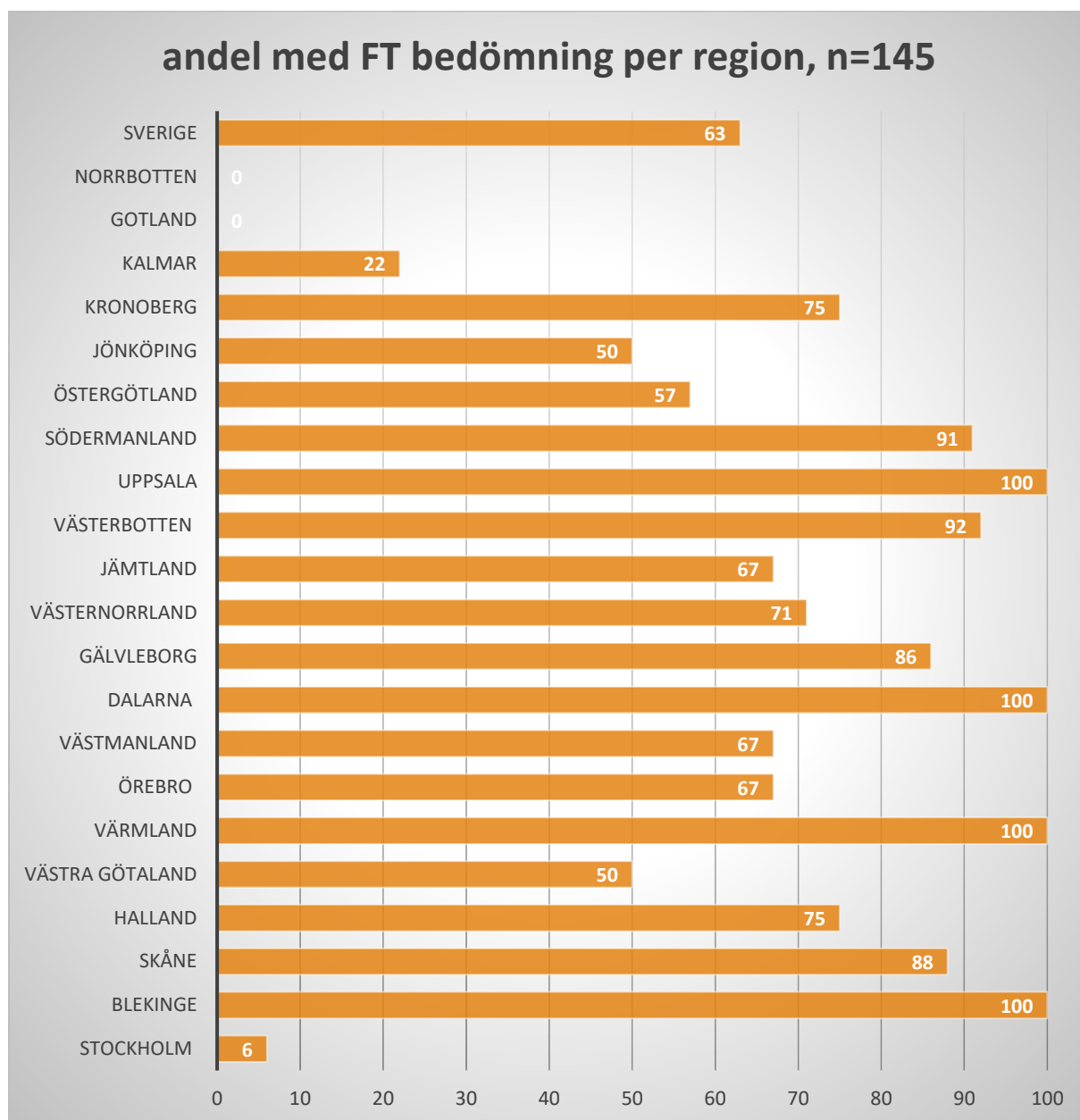
Pågående revision av uro/tarmprotokollen

I syfte att minska bortfallet och öka registreringsgraden är protokollen uro-tarm mottagning (5:1) respektive uro-tarm utredning (5:2) under revision som beräknas vara genomförd under hösten 2021.

Sven Mattsson, barnneurolog och formuläransvarig blåsa-tarm

Fysioterapi- priokohort

Den 31/12 2020 fanns minst ett FT formulär registrerat för 145 personer, vilket betyder att för priokohorten finns det rapporterat FT bedömningar för 63%. I detta avsnitt är det den senaste bedömningen som har använts för sammanställningen, för de som har flera bedömningar.

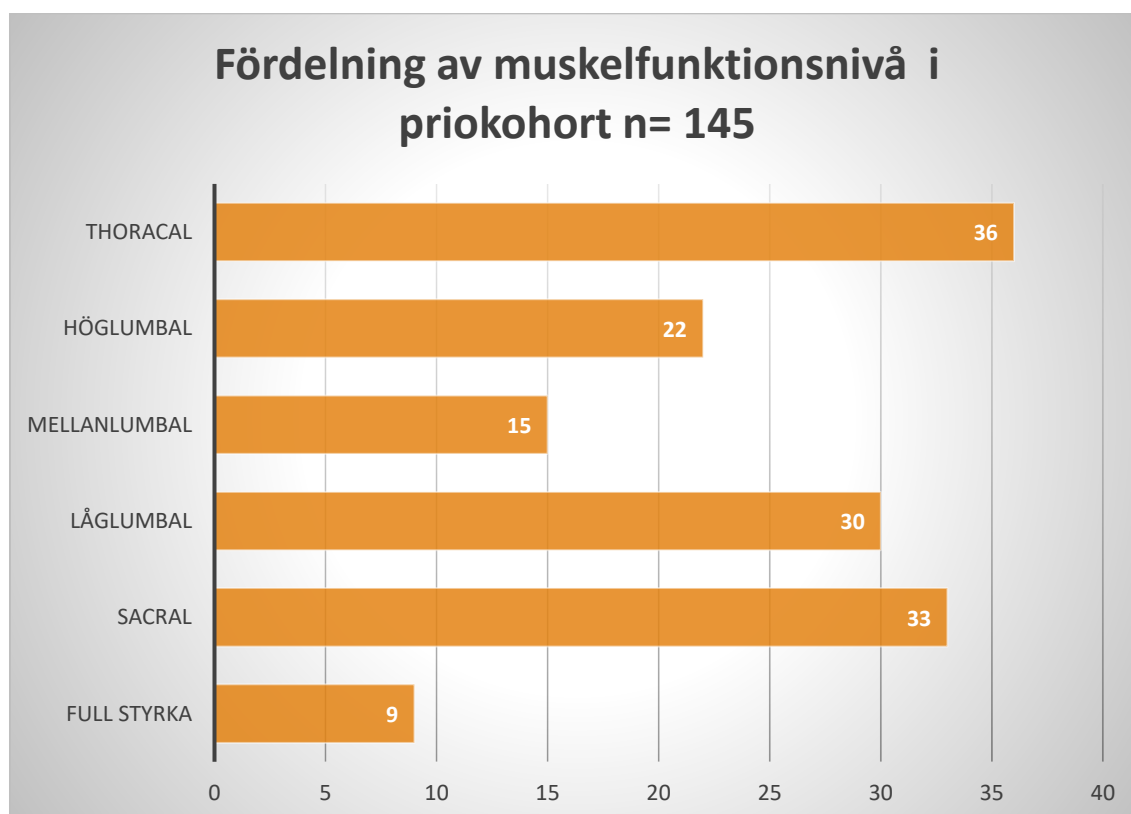


Figur FT 1. Andel registrerade fysioterapeutbedömningar för personer med MMC födda 2007 och senare per region och för Sverige som helhet.

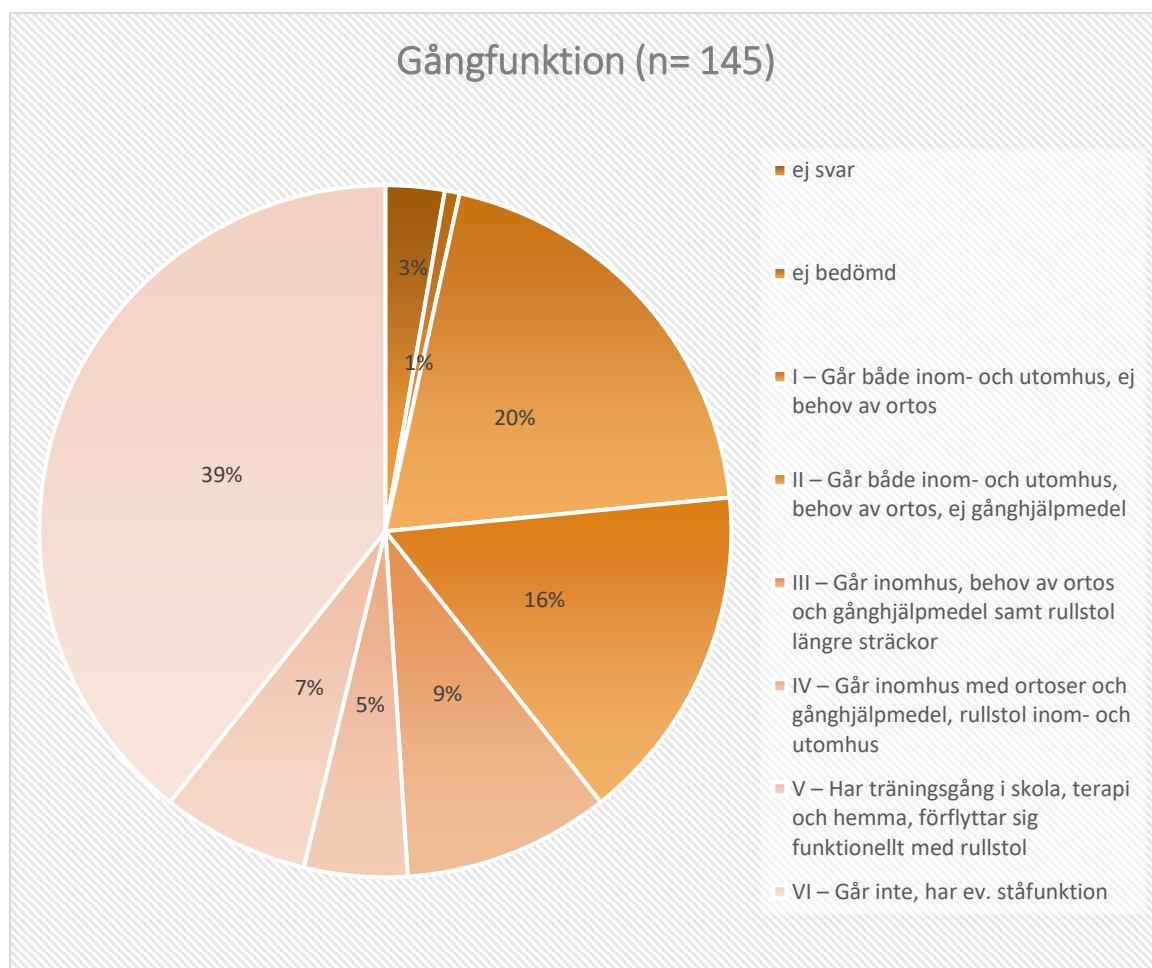
I *Figur FT 1* illustreras andel av personer i priokohorten som har minst ett registrerat FT formulär i varje region. Vi ser fortsatt stora regionala skillnader, där en del regioner ännu inte registrerar FT bedömningar trots att personerna ingår i MMCUP och registrerar uppgifter i andra formulär. Mindre befolkningsrika regioner har oftare högre andel (t.ex. Blekinge, Dalarna, Värmland), medan mer befolkningsrika regioner har en lägre andel registrerade FT bedömningar (t.ex. Stockholm, Västra Götaland) jämfört med riksgenomsnittet. Däremot har Västra Götaland under det senaste året gått från att 49 % av personerna har registrerat en FT bedömning för 2020 jämfört med 0% för 2019.

Muskelfunktionsnivå (MFN) i denna grupp fördelar sig enligt *Figur FT 2*. Denna variabel är obligatorisk i formuläret. Alternativet "full styrka" ingår inte i den ursprungliga MFN klassifikationen men har lagts till och förekommer vanligen för personer med låga bräcknivåer.

Det är fortfarande oklart om denna fördelning av muskelfunktionsnivå är representativt för hela kohorten eftersom uppgiften saknas registrerade FT formulär för 37% av denna grupp.



Figur FT 2. Muskelfunktionsnivå i priokohorten.



Figur FT 3. Gångförmåga i priokohorten.

Hos barn och ungdomar födda 2007 och senare saknar 46% funktionell gångförmåga (V och VI), 15% går med hjälpmedel av olika typer (III och IV), och 36% går utan gånghjälpmedel (I och II), vg se *Figur FT 3*.

Tolv (8%) rapporterar trycksår/hudirritation men ingen rapporterar om svårläkta hudsår.

Sjutton barn (17%) rapporterar att de upplevt smärta "ganska ofta", "mycket ofta" eller "varje dag eller nästan varje dag" de senaste 4 veckorna. De kroppsdelar som barnen oftast rapporterar denna smärta ifrån är lårben/knäled (n=10), underben/fot (n=7) och rygg (n=4).

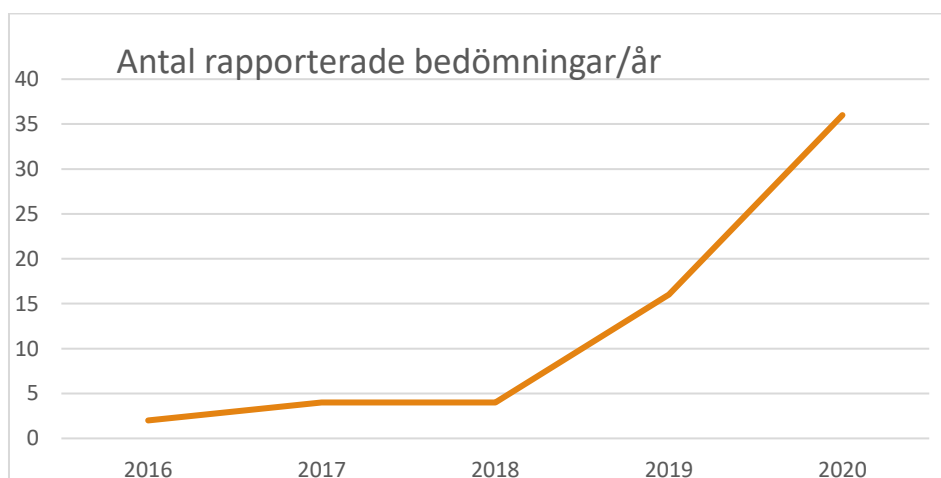
Annika Lundkvist Josenby, formuläransvarig fysioterapi och registerhållare

Arbetsterapi- priokohort

Det arbetsterapeutiska bedömningsformuläret infördes sent under 2016 och är fortfarande under implementering. Inom ramen för arbetsterapeutbedömningar i MMCUP ingår olika bedömningsinstrument med syfte att kartlägga aktivitetsmönster och delaktighet i vardagsliv hemma, på förskola/skola och fritid samt bedömning av barnets förmåga till aktivitetsutförande.

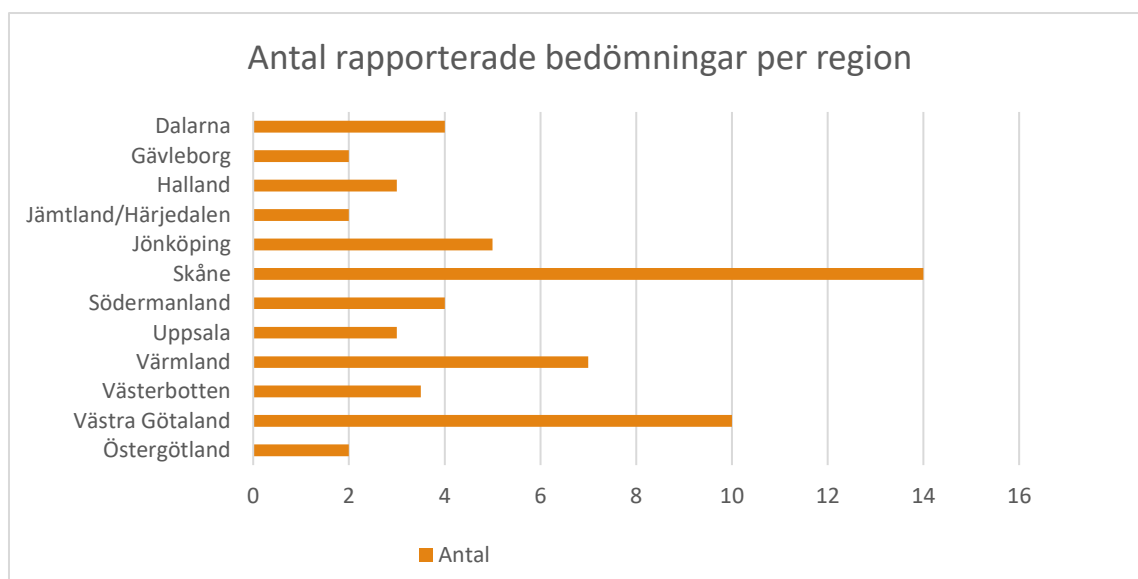
Sedan starten har sammanlagt 62 bedömningar rapporterats in för den prioriterade gruppen av barn födda med ryggmärgsbråck med födelseår 2007-2020. Några av barnen har fler än en bedömning rapporterad. Antalet rapporterade bedömningar per födelseår varierar. Eftersom första bedömningen görs vid 18 till 24 månaders ålder finns i detta material inga registreringar på födelseåren 2019 och 2020. Flest registreringar är gjorda på gruppen födda 2013 med 10 bedömningar.

Antalet rapporterade bedömningar för den prioriterade gruppen har ökat sedan starten, se figuren nedan. Under 2016 rapporterades 2 bedömningar, medan det under 2020 ökat till 36 bedömningar. Rapporteringsgraden ligger fortfarande på en låg nivå, men ökar stadigt från 2019 och framåt.



Figur AT 1.

Tolv av Sveriges 21 regioner, ungefär hälften, har rapporterat in en eller flera bedömningar i arbetsterapeutformuläret. Tabellen nedan visar antalet rapporterade bedömningar per region. Det krävs fortsatt arbete med implementering för att öka inrapporteringen och därmed uppnå insatser enligt nationella kliniska riktlinjer och lika vård i hela landet.



Figur AT 2.

Högst andel rapporterade bedömningar i arbetsterapeutformuläret har PEDI med 32 registreringar, medan Habba endast har en rapporterad bedömning. Bedömningsinstrument som kräver särskild utbildning (AMPS, Habba, KaTidB och U) har lägre andel inrapporterade bedömningar.

Anette Hill, formuläransvarig arbetsterapi

Kognition – MMCCog

Sedan 2015 rekommenderas att generell utvecklingsnivå, visuospatiala funktioner och exekutiva funktioner testas hos barn med ryggmärgsbråck vid specifika åldrar. Syftet med den systematiska uppföljningen är att fånga kognitiva svårigheter tidigt för att främja god utveckling och underlätta individens vardag i förskola, skola och senare arbete. Detta kan ske genom att barnet t.ex. får hjälpmedel eller får lära sig strategier för att underlätta skolarbetet. Ett stort antal vetenskapliga studier påvisar att personer med ryggmärgsbråck och hydrocefalus har ökad risk för problem med exekutiva funktioner. Det är därför viktigt att en bedömning av exekutiva funktioner görs vid en tidig ålder.

De test och enkäter som rekommenderas är baserade på de riktlinjer som togs fram för barn och unga med cerebral pares av en nordisk expertgrupp av psykologer (för mer information, se Bøttcher et al, 2015). Samma batteri av test rekommenderas för individer med ryggmärgsbråck. Rekommendationerna gällande vid vilka åldrar barnet bör utredas skiljer sig dock åt. Vid ryggmärgsbråck rekommenderas kognitiv utredning oftare; både vid *fyra* och vid *sex* års ålder, samt minst en gång till under *grundskola/gymnasium*. Självklart spelar den individuella psykologens kunskap in. En del psykologer föreslår att vissa barn med ryggmärgsbråck testas vid andra åldrar eller beslutar sig för att använda andra instrument än de som rekommenderas i *MMCCog*.

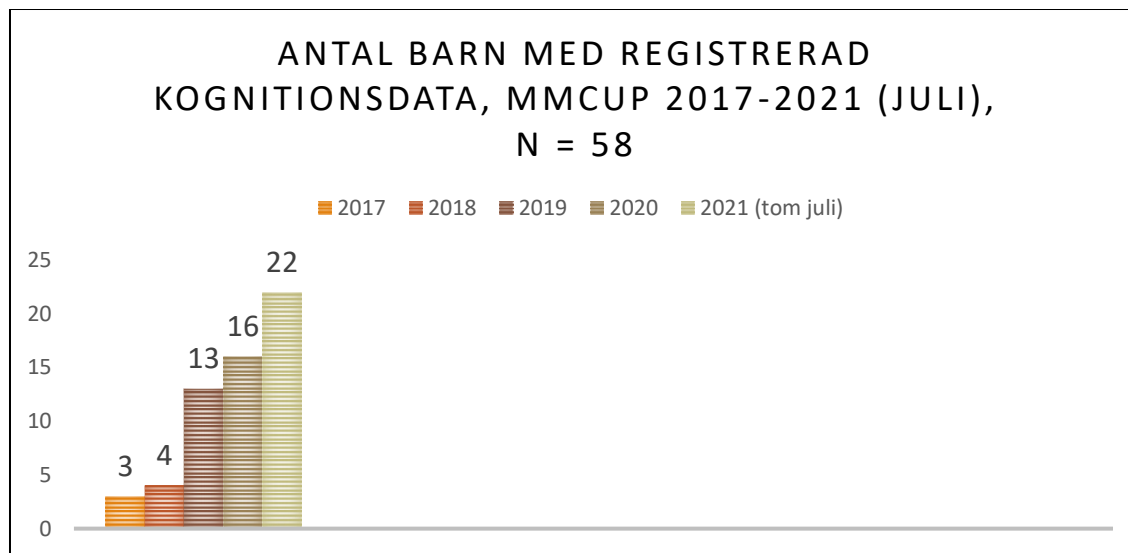
För att undersöka den generella utvecklingsnivån rekommenderas Wechsler-testerna. Eftersom barn med ryggmärgsbråck kan ha speciella utmaningar relaterade till visuospatiala förmågor rekommenderas det att komplettera med the Beery Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration (VMI) (Beery et al, 1997). Med tanke på de vanligt förekommande problemen med exekutiv funktion rekommenderas också att komplettera den kognitiva bedömningen med the Behavior Rating Inventory of Executive Functioning (BRIEF) (Gioia et al, 2000). Det går att mata in olika versioner av resultat från testen i MMCUP men vi rekommenderar att den senaste versionen används om möjligt.

Implementeringen av *MMCCog* har gått långsamt, vilket också observerats då det gäller barn med cerebral pares. I en enkätstudie om *CPCog* genomförd 2020 listas brist på psykologer på habiliteringar som en orsak, okunskap om *CPCog* en annan. Orsakerna är förmodligen desamma gällande *MMCCog*. En del psykologer beskrev också brist på erfarenhet av att testa barn med cerebral pares. Generellt förekommer oftare tal och rörelsesvårigheter (övre extremiteterna) vid cerebral pares än vid ryggmärgsbråck vilket kan göra det svårare att kognitivt utreda ett barn med cerebral pares än med ryggmärgsbråck. Det kan också vara så att eftersom individer med ryggmärgsbråck på gruppnivå ofta har ett väl utvecklat språk som maskerar mindre synliga svårigheter så anses personen inte behöva utredas. Detta är oftast en

missbedömning och vi hoppas att se en markant ökning av MMCog registreringar 2022.

I *Figur: cog1* beskrivs hur många barn med ryggmärgsbråck som har någon MMCog data registrerad i MMCUP sedan starten 2015. En del barn testas mer än en gång och har därför > 1 teststillfälle registrerat

Figur: cog 1. Antal kognitionstestningstillfällen registrerade i MMCUP, 2015-2021.



I *Tabell cog 1* listas första året MMCog data blev registrerad i de respektive regionerna för första gången. Totalt har kognitionsdata från åtminstone ett barn med ryggmärgsbråck rapporterats in i 11 av de 21 regionerna.

Tabell: cog 1. Rapporterad kognitionsdata* – Region. N = 11

År	Region
2017	Halland Skåne
2018	Jämtland/Härjedalen
2019	Jönköping Dalarna Västerbotten
2020	Västra Götaland
2021	Östergötland Kronoberg Uppsala Värmland

*första gången någon psykolog från regionen rapporterat kognitionsdata i MMCUP för minimum ett barn.

Under det kommande året önskar vi etablera psykologer som fungerar som kontaktpersoner gällande MMCog. Dessa kontaktpersoner ska fungera som en länk mellan MMCUP och habiliteringarna gällande frågor som framförallt handlar om kognition. Förhoppningen är även att dessa kontaktpersoner ska lägga grunden för ett nätverk med inriktning kognition och ryggmärgsbråck. För Blekinge, Dalarna, Halland, Jönköping, Kronoberg, Sörmland, Västerbotten och Östergötland finns redan kontaktpersoner vilket vi är mycket tacksamma för.

Referens

Bøttcher L, Stadskleiv K, Berntsen T, Christensen K, Korsfelt Å, Kihlgren M, Ödman P. Systematic cognitive monitoring of children with cerebral palsy – the development of an assessment and follow-up protocol. *Scandinavian Journal of Disability Research* 2015; DOI:10.1080/15017419.2015.1091035.

Ann Alriksson- Schmidt, formuläransvarig psykolog

Operationer- priokohort

Totalt har 49 operationer gjorts på 32 barn i priokohorten. Varje barn har genomgått 1-4 operationer. Med tanke på underlaget bedöms inrapporteringen ofullständig från Stockholm, Uppsala-Örebro och Norra regionen, vilket omöjliggör analys på nationell nivå. Därmed har inte heller operationsdata för år 2018-2020 kunnat analyseras.

I årsrapporten 2018 gavs en mer noggrann analys av de neurokirurgiska operationerna på alla barn i priokohorten (födda 2007 och senare), opererade t o m 2017.

Nitton neurokirurgiska ingrepp finns registrerade under 2020. I endast 2 av de totalt 5 födda i landet under 2020 fall har rapportering skett om den första neurokirurgiska operationen (slutning av bråcket vid öppet RMB). En av dessa har shuntopererats för hydrocefalus. Ytterligare fem barn i hela kohorten har behövt reoperationer av shunt – och upprepade reoperationer har behövts i ett par fall, vilket visar på komplexiteten när det gäller att analysera operationsdata. Siffrorna måste också tolkas med försiktighet, eftersom tidigare rapport (Årsrapport 2018) visat på regionala skillnader i antalet shuntrevisioner. På sikt kan registret ge möjligheter till närmare analys av indikationer och metoder vid shuntrevision – inte minst när upprepade reoperationer inom kort tid varit nödvändiga.

Fyra har opererats med avfjättring, men regionala skillnader och underrapportering från tre regioner kan spela roll. Under första tioårsperioden var det totalt 34 som genomgått denna operation (Årsrapport 2018). Ingen genomgick dekompressionsoperation av bakre skallgropen (totalt sju under den första tioårsperioden).

Två av de totalt 11 urologiska operationerna innebär att man skapat alternativ kanal för ren intermittent kateterisering (RIK), medan övriga innebär anläggning av suprapubiskateter för att tömma blåsan, eller cystoskopi, vilken fått upprepas hos samma individ flera gånger. De senare två ingreppen är alltså inte operationer i egentlig mening men görs i narkos, och har en åtgärds kod i ICD-10.

Fyra ortopediska operationer fanns registrerade, samtliga på barn under 5 år. Sammanfattningsvis begränsas analysen av underrapporteringen, då tre stora sjukvårdsregioner (Norra, Stockholm, Uppsala-Örebro) inte bedöms ha registrerat alla operationer.

Registret kan på sikt ge värdefull information över tid. En kvalitetsindikator skulle kunna vara hur ofta shuntrevision behöver göras. En frågeställning kan vara om indikationen för neurokirurgiska operationer såsom avfjättring och dekompression av bakre skallgropen har ändrats över tid. En urologisk frågeställning kan vara huruvida barn och ungdomar erbjuds kontinenshöjande kirurgi. Frågeställningen måste kopplas till den urologiska/uroterapeutiska genomgången. Indikationerna för

ortopedkirurgiska ingrepp kan också bli föremål för en analys, baserad på alla registerdata.

Ingrid Olsson Lindberg, barnneurolog

Sammanfattning- priokohorten

Resultaten hittills är intressanta, men de regionala skillnaderna i registrerade formulär för barn och ungdomar med ryggmärgsbråck är fortfarande mycket stora, vilket gör det svårare att jämföra vården över landet och i de olika regionerna.

Arbete med förenkling av formulären under det kommande året kommer förhoppningsvis att förbättra detta. Uppföljningen saknar även ett sammanfattande barnneurologiskt formulär, vilket man siktar på att utarbeta under året.

En annan viktig faktor att ha i åtanke vid analysen av utfallet i MMCUP och som inte tidigare berörts i rapporten, är att de individuella variationerna är stora vad gäller missbildningens omfattning och de funktionsnedsättningar den leder till.

Resultat- vuxen

Uppföljningen av vuxna med ryggmärgsbräck i MMCUP har två syften:

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

Tabell Vuxen1.

Formulär i MMCUP vuxen:
Deltagarformulär
Neuro - första: äldre, ryggmärgsbräck
Neuro - första: annan ryggmärgsavvikelse
Liten genomgång
EQ-5D
Uro-tarm-mottagning, vuxen
Fysioterapeutformulär_vuxen

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

I MMCUP vuxen finns ett flertal formulär (*Tabell vuxen1.*) Rekommendationen är att fylla i alla formulär när uppföljningen startar, och sedan i första hand fortsätta med *Liten genomgång* och *EQ-5D* en gång om året. *Liten genomgång* redovisar patientens uppfattning, och innefattar bland annat social situation, hjälpmedel och anpassningar, fysisk och kognitiv funktion, neurologiska symtom, smärta, urinblåsans och tarmens funktion. Objektiva mått på vikt och blodtryck ingår också.

DELTAGARE

Under 2020 fortsatte antalet deltagare i MMCUP vuxen att öka. Registret innefattar nu 416 deltagare födda 2002 eller tidigare och av dem har 268 gjort en *Liten genomgång* vid något tillfälle. För vuxna är det ibland svårt att få fram exakta och tillförlitliga uppgifter om missbildningen. Bland dem som är registrerade som MMC kan därför finnas några med andra missbildningar av ryggmärgen och symtom som vid MMC. Följande sammanställning är baserad på alla som gjort *Liten genomgång*, oavsett typ av ryggmärgsmissbildning.

LEVNADSFÖRHÅLLANDEN OCH HÄLSA

De 268 vuxna som gjort en *Liten genomgång* är mellan 18 - 79 år, och medianåldern är 32 år. Majoriteten är ensamstående, har stödinsatser från samhälle eller anhöriga, och har sysselsättning i form av arbete, studier eller daglig verksamhet. En femtedel har en känd intellektuell funktionsnedsättning. Bara en tredjedel av alla deltagare har testats, trots att påverkan på kognitiva funktioner numera är välkänt vid ryggmärgsbräck (*Tabell Vuxen2*).

Tabell Vuxen2: Levnadsförhållanden

Kön	n=268	%
Kvinnor	140	52
Män	127	47
Boende		
Ensamboende	121	45
Med föräldrar	72	27
Sammanboende med partner/barn	57	21
Boende med särskild service	25	9
Intellektuell funktionsnedsättning		
Ja, testat	46	17
Ja troligen, men ej testat	10	4
Sysselsättning		
Arbete	91	34
Daglig verksamhet	48	18
Ingen sysselsättning	44	17
Studier	38	14
Arbetssökande	17	6
Sjukskrivning	13	5
Praktik/arbetsträning	10	4
Stöd i vardagen		
Anhörig	102	38
Inget stöd	68	25
Personlig assistans	62	23
God man	38	14
Hemtjänst	37	14

Ungefär hälften av deltagarna har hydrocefalus. Varannan deltagare tömmer sin urinblåsa med hjälp av ren intermitterent kateterisering (RIK), urin- eller avföringsinkontinens förekommer också i samma omfattning. Smärta, svårläkta sår och högt blodtryck är andra vanliga hälsoproblem (*Tabell Vuxen3*). Tyvärr saknas svar från ca 15% av deltagarna på varje fråga om hälsoproblem i *Liten genomgång*. Det kan därför vara fler som har respektive hälsoproblem än det antal som presenteras här.

En fråga om oro och nedstämdhet finns i formuläret *EQ-5D*, och har besvarats av 174 deltagare. Av dem uppger en femtedel att de är ganska, eller mycket, oroliga eller nedstämda, medan nästan hälften är varken oroliga eller nedstämda.

Tabell Vuxen3.

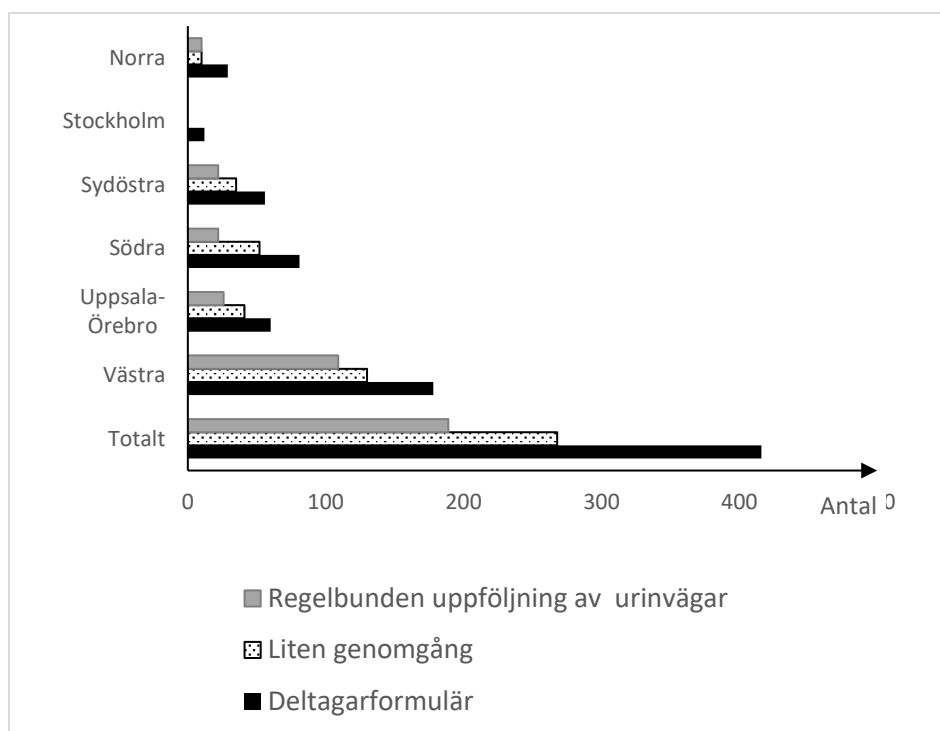
Hälsotillstånd	n=268	%	
Hydrocefalus	154	58	EFFEKT PÅ VÅRDEN MMCUP fungerar som ett hjälpmedel för att strukturera uppföljningen av vuxna med ryggmärgsbråck och bidrar till att hälsoproblem uppmärksammas på ett tidigare stadium. Vid <i>Liten genomgång</i> har bland annat uppmärksammats 55 fall av nytillkomna neurologiska symtom som kan tyda på problem med hydrocefalus, shunt-dysfunktion eller fjättrad ryggmärgssyndrom. Man har även uppmärksammat 51 deltagare som önskar träffa personal med mer kunskap om blås- eller tarmtömningsproblematik.
Epilepsi	22	8	
Blodtryck över 140/90	47	18	
Smärta			
Ofta/alltid	84	31	
Aldrig	69	26	
Svårläkta sår			
sår	25	9	
tryckmärke	20	8	
Urinvägar			
ren intermittert			
Kateterisering	149	56	
urininkontinens	144	54	
dialys/njurtransplantation	9	3	
Tarm			
avföringsinkontinens	106	40	
tarmtömningssvårigheter	92	34	

REGIONALA JÄMFÖRELSER:

Möjligheten för vuxna med ryggmärgsbråck att delta i uppföljningen är väldigt olika i olika delar av landet. På många håll finns ingen möjlighet alls att få en sammanhållen uppföljning. I Stockholmsregionen erbjuds en sammanhållen uppföljning men inte deltagande i MMCUP, medan Västra Götaland och Jämtland erbjuder både sammanhållen uppföljning och deltagande i MMCUP. För dem som har deltagit i MMCUP som barn finns ett *Deltagarformulär* i registret, men många har sedan inte följts upp med *Liten genomgång* som vuxna.

Regelbunden uppföljning av urinblåsans och njurarnas funktion är viktigt för att förebygga utvecklingen av njursvikt.

Bland dem som gjort en *Liten genomgång* varierar andelen som har regelbunden uppföljning av urinvägarna stort mellan regionerna, från 42% i Södra till 100% i Norra sjukvårdsregionen. (*Figur Vuxen*). Sjukvårdsregionerna Stockholm, Södra, Västra och Uppsala-Örebro har alla ungefär lika stora befolkningsmängder, och borde rimligen ha ungefär lika många vuxna med MMC.



Figur Vuxen: Antalet deltagare med *Liten genomgång* respektive regelbunden uppföljning av urinvägar, i respektive sjukvårdsregion.

SAMMANFATTNING

De regionala skillnaderna i uppföljningen av vuxna med ryggmärgsbråck är fortsatt omotiverat stora.

Liten genomgång fångar upp vårdbehov och ger en översiktlig bild av livssituation och hälsotillstånd hos vuxna med ryggmärgsbråck. Andelen obesvarade frågor i de inmatade formulären behöver dock minskas. Ett arbete med att förkorta och förenkla formuläret *Liten genomgång* har därför påbörjats.

Ulrica Jonsson, vuxenhabiliteringsläkare

Vetenskaplig aktivitet samt publikationslista MMCUP 2020

Två doktorsavhandlingar delvis baserade på MMCUP-data försvarades under 2020 (1-2).

Publikationerna 3, 4 är baserade på MMCUP-data. Under 2020 påbörjades ett masters projekt baserat på MMCUP data (5). Arbetet är inte avslutat ännu men förväntas publiceras 2021. COVID 19 påverkade deltagandet på vetenskapliga kongresser då en del kongresser blev inställda.

Doktorsavhandlingar

1. Wide, P. (2020). Neurogenic bladder and bowel dysfunction: Clinical aspects in children with spinal dysraphism. (Doctoral dissertation). Linköping: Linköping University Electronic Press.
2. Gabrielsson, H. (2020). Adults with Spina bifida: voices from everyday life and exploration of living conditions. (Doctoral dissertation). Örebro University, School of Health Sciences.

Publicerade referee granskade artiklar baserat på MMCUP

3. Wide P, Duchén K, Mattsson S, Glad Mattsson G. Four-hour voiding observation with provocation test reveals significant abnormalities of bladder function in newborns with spinal dysraphism. *J Pediatr Urol.* 2020 Aug;16(4):491.e1-491.e7.

Inskickade (under review) artiklar baserade på MMCUP

4. Stockman, J, Westbom L, Alriksson-Schmidt AI. Prevalence of pressure injuries in individuals with myelomeningocele. På bedömning hos *Disability and Rehabilitation.*

Abstracts till sessioner och presentationer på internationella kongresser 2020.

5. Stockman J, Bendt M, Alriksson-Schmidt AI. Prevalence of pressure injuries in individuals with myelomeningocele in Sweden. September 23-26, 2020. Live virtual meeting.

Internationellt samarbete

Interview with Erasmus Trainee Melinda Rocchi, MD, by Ann Alriksson-Schmidt



So Melinda... you have recently spent some time in Sweden on an Erasmus traineeship. Please tell us a bit about yourself.

- I'm a 25 year old doctor from Italy and I recently graduated from medical school at the University of Florence, the city where I've lived for the past 7 years.

What is an Erasmus traineeship and how come you applied for it?

- The Erasmus traineeship is part of the larger Erasmus+ program established by the European Union. The main difference between the traineeship and a regular Erasmus exchange is that it focuses mainly on practice and research rather than on attending classes and taking exams at a foreign institution. It allows students (and recent graduates like me!) to pick the foreign University they would like to attend and to get in contact directly with professionals that work in the student's area of interest. So, rather than working into pre-arranged accords between one's home institution and the foreign ones, it gives students more freedom to explore their interest and find an internship that fits them best. I decided to apply to the Erasmus traineeship exactly for this reason: as I have an interest in Public Health research, I wanted to get more experience in the field and I was able to look for a project that interested me.

Why Sweden?

I chose Sweden for many reasons. First of all, I visited the country with a short University project in 2018 and I was able to get a glimpse of how things work in Swedish universities and health settings. That experience prompted my interest in wanting to study in Sweden, something that became more solid over the years. When I decided that I'd like to work in the research field, I knew that Sweden could be the

right choice to start a future life and career and develop my skills as a researcher since it's a country that offers many opportunities in that field. This is why I applied for the traineeship in Sweden: I wanted to get a more accurate experience of what it would be like to work and study there and understand if it can be the right place for me. After this experience, I can say it definitely is!

What was it like to do a traineeship given the ongoing pandemic?

It was challenging at first to organize everything. Ann and I got in contact before the pandemic started and I think I was lucky to find a supportive tutor that helped with the process of applying. My university helped to get prepared for the exchange and I was happy to be able to make it given the current climate. It was definitely a different experience than it would have been without the pandemic. There were fewer people around in the office and overall fewer students to interact with, but I still enjoyed the traineeship and appreciated the fact that everything worked out.

So please tell us what you worked on.

The project I worked on regards the causes of death and mortality in adults with spina bifida, compared to a control group. The goal is to understand what the mortality rate is compared to the general population and especially focusing on the causes. Few studies analyze this in adults and our research wants to help fill the gap and understand the phenomenon better. Knowing what causes death in adults with spina bifida will help us understand what we should focus on in the future and what diseases can be preventable.

What did you know about spina bifida before you came? Did you learn about it in medical school?

I started learning about spina bifida when I was assigned to this project and tried to understand more about it, something that I constantly did while working on the study. Unfortunately, we're not taught much about spina bifida in med school, except for some general concepts. I think that teaching more about it in school would help doctors and health professionals be more prepared if they encounter it in their daily job.

Any preliminary results you can tell us about (feel free to say no)

Yes! I think there are some interesting results. We conducted a survival analysis using different parameters and I think it shows us what we can expect from different groups of adults with spina bifida depending on their comorbidities, place of birth, and age. I'm currently working on the part of the study focusing on the causes of death and I think that I'm starting to see some patterns and differences between our group of cases and controls. Further work that I'll conduct in the next few weeks will probably present a clearer picture.

What was it like to work with registry data?

It was interesting, as I never had the opportunity to work with registry data before. I think that having a register for spina bifida definitely helps to study and research the diseases and everything that is connected with it. It helps to have more clear and homogenous data that can be used in research projects such as ours.

Finally, what are your upcoming plans?

My plan is to further study Public Health and applying to Master's programs in the area so I can have a more solid base for starting a future research career in the field. I will definitely like to get the chance to come back to Sweden for that.

Many thanks to Melinda and good luck in your future endeavors!

Målsättning 2022

Under kommande år kommer registret att arbeta med strukturella förändringar både avseende styrgrupp och databasen. Följande mål är förankrade hos RCSyd/ CPUA i Region Skåne som är ytterst ansvarig för registrets arbete.

1. Fullfölja revision av följande formulär i samarbete med registerspecialist på RCSyd; *Neuro första, Fysioterapi, Uro-tarm mottagning, Uro-tarm utredning* och *Liten genomgång*. Frågor om smärta och trycksår som finns i flera formulär ska vara enhetligt formulerade för att möjliggöra uppföljning av dessa variabler genom hela livet både på individ- och gruppnivå.
2. Identifiera och utveckla två nya kvalitetsindikatorer så att det passar för alla åldrar.
3. Utveckla kontakten med NPO *neurologiska sjukdomar* för att få stöd i implementeringsarbetet för vuxna med MMC i landet.
4. Under 2022 genomföra omformering av registrets styrgrupp med färre styrgruppsledamöter och fler personer engagerade professionsvis i aktiva arbetsgrupper.

2021-09-06

Annika Lundkvist Josenby. registerhållare