



MMCUP

Kvalitetsregistret för MMC,
annan neuralrörsdefekt och hydrocefalus

ÅRSRAPPORT 2021

September 2022

[Sammanfattning](#)

Detta är MMCUPs elfte 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 i Sverige.

Lundkvist Josenby, Annika

Annika.lundkvistjosenby@skane.se

Förord

Välkommen att ta del av 2021 års rapport som tagits fram utifrån uppgifter som rapporterats till registret fram till 31/12 2021.

Arbetet med registret har även under 2021 delvis påverkats av pandemin, vilket bl.a. inneburit att vi även under 2021 avstod från att samlas fysiskt till arbetsgruppsmöten och årsmöte men kunde genomföra både styrgruppsmöte och föreläsningar digitalt med stor uppslutning från hela landet.

Styrgruppen tillsammans med de olika arbetsgrupperna har under året fortsatt att revidera inmatningsformulären för att göra inmatning i registret enklare och ge mer tillförlitliga uppgifter.

Barsebäckshamn 220926

Annika Lundkvist Josenby, Registerhållare

Kort fakta om ryggmärgsbråck

Vid ryggmärgsbråck (myelomeningocele, MMC) 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 funktion i tarm- och urinblåsa. 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 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 medför att många inte kan ta ansvar för sin egenvård som t.ex. rutiner för att tömma urinblåsa och tarm, vilket då ofta inte blir av. Vidare medför det svårigheter 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.

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. Under 2021 har avsnittet om hydrocefalus vid ryggmärgsbråck uppdaterats och ett kapitel om urologi för vuxna har tillkommit.

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 (inkluderar MMC, lipo-MMC och myeloschisis) är prioriterad diagnos i MMCUP.

MMCUP är ett nationellt kvalitetsregister sedan 2012. Nu följer MMCUP hela befolkningen barn 0-14 år med ryggmärgsbråck i MMCUP och även allt fler personer med ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck 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.

Andra neuralrörsdefekter inkluderas, men uppföljningsprogrammet är i dessa fall tillämpligt endast i vissa delar. Registret är också förberett att följa personer med hydrocefalus med långsiktig uppföljning men detta arbete har ännu inte påbörjats.

Finansiering SKR och staten med startbidrag 2011, nationella kvalitetsregistersatsningen 2012-2016, fortsatt stöd 2017-21. MMCUP är certifierat som nivå-2-register fr.o.m. 2019. Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (CPUA) är Region Skåne, där MMCUP är anslutet till registercentrum syd (RCSYD) och ligger på dataplattformen 3C. Från och med 2022 har registret valt att ingå i NPO (nationellt programområde) sällsynta sjukdomar.

Aktuella MMCUP-siffror 2021-12-31:

- 803 deltagare
 - 372 personer 0-18 år (0-14 år n=283, 15-18 år n=88)
 - 431 personer 19 år och äldre
 - 401 män och 401 kvinnor, hos en person saknas uppgift.
- 8828 inmatade formulär
- Ca 530 användare
- Multiprofessionellt: barnneurologer, rehabiliteringsläkare, habiliteringsläkare för barn respektive vuxna, sjuksköterskor, uroterapeuter, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, psykologer och kirurger med olika specialinområden

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 i alla åldrar ska få en god vård var man än bor i landet. Ryggmärgsbråck 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, i stället för en mer omfattande och mindre effektiv behandling vid redan inträffad komplikation.

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 kompletta 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.

Följande begrepp är viktiga i registerarbetet:

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%.

Täckningsgrad = Hur stor del av personerna med ryggmärgsbråck som deltar i MMCUP. För barn i priokohorten, födda 2007 och senare, med MMC beräknas täckningsgraden vara 96%. För äldre ungdomar och vuxna saknas uppgifter om förekomst av ryggmärgsbråck i landet och därför kan inte täckningsgrad för samtliga personer med ryggmärgsbråck i Sverige beräknas i denna grupp

Rapporteringsgrad = Hur stor andel av personerna som har blivit undersökta eller bedömts enligt ett formulär. Enligt vårdprogrammet ska deltagarna i MMCUP följas med bedömningar av flera olika professioner vid olika åldrar för att kunna hitta tidiga tecken på avvikelser, för att med små insatser motverka dessa.

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.

Korreakta uppgifter: I registret finns flera kontroller och aktiviteter för att skapa så korrekta uppgifter som möjligt i MMCUP; utförliga manualer för formulären med instruktioner om bedömningsinstrument samt hur inmatning av data ska göras. Flera variabler har spärrar så att orimliga värden inte kan sparas i databasen.

Kunskap – utbildning

Genom diskussion och utbildning på MMCUP-dagarna hjälps vi åt att höja vår kunskap om neuralrörsdefekter så som ryggmärgsbråck, mätmetoder, klassifikationer och om rapporteringsfunktionerna i 3C. På hemsidan publiceras nyheter så som nya publikationer och annonserar om kommande relevanta konferenser

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. Registerhållaren kompletterar med dessa uppgifter om detta inte redan är rapporterat i 3C.

Kontroll och komplettering

Kontaktpersoner/samordnare på habiliteringarna eller sjukvårdsenheter i regionerna går inför årsrapporteringarna igenom inmatade uppgifter på individnivå och kompletterar uppgifter som saknas.

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

Deltagare i MMCUP- samtliga diagnoser alla åldrar

I tabellen nedan visas samtliga deltagare i MMCUP 2021-12-31 med ryggmärgsbräck (RMB*), annan neuralrörsdefekt (annan*) och hydrocefalus (hc*), utifrån ålder och regioner och för hela landet.

	0-9 år	10-18 år	19-30 år	31-79 år	totalt	RMB*	annan*	hc*
Stockholm	23	31	10	0	64	60	4	0
Blekinge	2	6	6	1	15	12	3	0
Skåne	18	41	36	16	111	94	17	0
Halland	5	8	12	8	33	32	1	0
Västra Götaland	21	30	66	99	216	201	15	0
Värmland	7	11	5	12	35	29	6	0
Örebro	5	4	2	0	11	11	0	0
Västmanland	2	6	7	14	29	28	0	1
Dalarna	5	10	1	0	16	16	0	0
Gävleborg	1	6	0	0	7	7	0	0
Västernorrland	2	6	5	1	14	14	0	0
Jämtland	5	6	6	6	23	15	8	0
Västerbotten	9	6	8	0	23	23	0	0
Norrbottnen	0	1	3	0	4	4	0	0
Uppsala	3	8	7	6	24	23	1	0
Södermanland	11	6	8	0	25	24	1	0
Östergötland	11	16	13	22	62	59	3	0
Jönköping	6	7	8	0	21	19	2	0
Kronoberg	6	6	5	19	36	30	6	0
Kalmar	8	5	13	4	30	29	1	0
Gotland	1	1	1	1	4	4	0	0
Sverige 2021	151	221	222	209	803	734	68	1
Sverige 2020	139	193	191	188	711			

Antal personer som följs i MMCUP har ökat med 93 personer, det är främst personer 19 år och äldre som har ökat i antal under året och utgör nu 53% av samtliga deltagare i MMCUP.

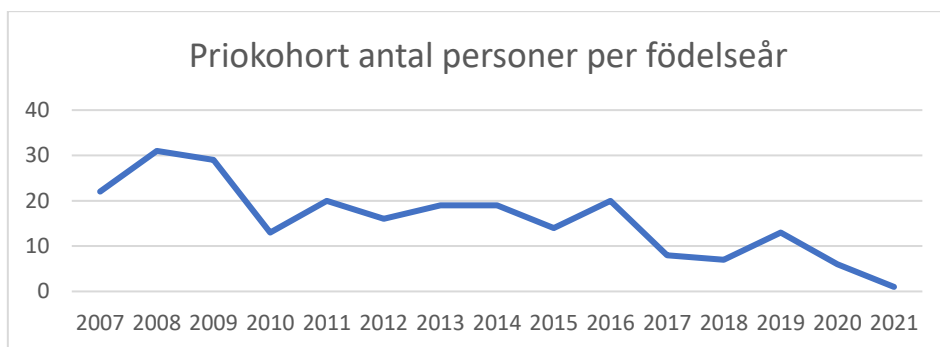
Även i år ses flera regioner som i låg grad eller inte alls följer vuxna med ryggmärgsbråck eller annan neuralrörsdefekt med MMCUP.

Under 2021 tillkom ett nyfött barn (född 2021) i registret, fyra deltagare (39-58 år) avled, två personer (18 år) avslutade sin medverkan och en person (8 år) flyttade utomlands.

Förekomst av ryggmärgsbråck i olika åldrar

Det saknas fortfarande kunskap om den totala förekomsten av ryggmärgsbråck ffa för den vuxna befolkningen. 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 ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck 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 ryggmärgsbråck 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.



Formulär/bedömningar i MMCUP barn

De bedömningar med tillhörande formulär som ingår i MMCUP för barn är följande:

Deltagarformuläret; Samtliga deltagare i MMCUP har detta formulär registrerat, innehåller grundläggande uppgifter om deltagaren så som huvudsaklig diagnos, samordnande verksamhet samt om information om registret har givits. Informationen ska kontrolleras av den samordnande verksamheten för den aktuella personen varje år och uppdateras så att uppgifterna är aktuella.

Neuroförsta formulär; 2.1 MMCUP neuroförsta/neonatal ryggmärgsbråck innehåller data om graviditet, förlossning och neonatalperiod, typ av ryggmärgsbråck 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.

Operationer; 4.0 OP BAS + åtta specifika OP-formulär (NK1-5, Ort, Urol op, GI op, övrig op) fylls i enligt överenskommelse lokalt av opererande enhet eller MMCUP ansvarig inom respektive sjukvårdsregion.

Fysioterapeut; 3.0 MMCUP FT-formulär för alla åldrar. Formuläret är detsamma i 3C men tre versioner finns i pappersformulär som tar hänsyn till åldern; vissa mätningar är åldersspecifika och kan endast registreras i vissa åldrar.

Uro-tarm; 5.1 MMCUP Uro-mottagning och 5.2 Uro-undersökningar fylls i enligt lokal överenskommelse i samband med bedömning av uroterapeut och urolog/barnkirurg/läkare.

Psykolog, 6.1 MMCUP psykolog. Resultat från valida neuropsykologiska test rapporteras här.

Arbetsterapeut; 6.2 MMCUP AT-formulär. Resultat från valida bedömningsinstrument för vardagsfunktioner rapporteras här.

Beroende på organisation bestämmer man lokalt vem som ska fylla i de olika delarna av uro-formulären, barnkirurg, lokal eller regional barnneurolog och uroterapeut/sjuksköterska.

Barnneurologer och uroterapeuter i respektive sjukvårdsregion hade 2021 bedömt och kompletterat data i MMCUP i störst andel av "sina" formulär; 89 % av barnen i priokohorten hade ifyllda neuroförsta- formulär och 89 % hade ifyllda uroterapeut- formulär, 63 % hade någon FT-bedömning, 30 % hade AT- och 14 % hade psykologutredningar dokumenterade i MMCUP. Tabellen nedan visar hur stor andel barn med ryggmärgsbråck födda 2007 - 2021 som hade bedömningar utförda av olika yrkesgrupper i MMCUP per region 31/12 2021.

Arton personer i priokohorten hade under 2021 minst en bedömning av samtliga formulär FT, uro-tarm, psykolog, At och neurolog. Detta är något fler än året dessförinnan då detta fanns för 12 personer.

I tabellen nedan rapporteras andel personer med rapporterade bedömningar av fysioterapeut, uro-tarmmottagning, psykolog, arbetsterapeut och barnneurolog i priokohorten, (n=238) i varje enskild region.

Region	Fysioterapi	Uro-tarm	Psykolog	AT	Neuro
Stockholm	5%	92%	0	0	84%
Blekinge	100%	100%	0	0	100%
Skåne	97%	97%	29%	47%	88%
Halland	100%	86%	29%	43%	100%
Västra Götaland	71%	100%	7%	33%	100%
Värmland	100%	100%	25%	100%	75%
Örebro	78%	89%	0	0	100%
Västmanland	100%	33%	0	0	100%
Dalarna	100%	89%	22%	44%	100%
Gävleborg	86%	43%	0	29%	86%
Västernorrland	83%	0	0	0	83%
Jämtland	67%	100%	67%	67%	100%
Västerbotten	100%	100%	25%	50%	100%
Norrbottn	0	0	0	0	0
Uppsala	100%	86%	0	43%	57%
Sörmland	100%	55%	0	73%	73%
Östergötland	57%	100%	36%	14%	100%
Jönköping	44%	100%	11%	44%	100%
Kronoberg	60%	100%	40%	0	100%
Kalmar	20%	90%	0	0	90%
Gotland	0	100%	0	0	100%
Sverige 2021	67%	89%	14%	30%	90%
Sverige 2020	63%	84%	12%	27%	89%

Kvalitetsindikatorer- priokohort

Som indikator på god kvalitet av vården för personer med ryggmärgsbråck rapporteras fem viktiga variabler årligen till SKR för att illustrera hur MMCUP bidrar till förbättrad hälsa för personer med ryggmärgsbråck. Registret har sedan starten valt att redovisa resultat för priokohorten med personer födda 2007 och senare, där vi känner till samtliga.

I tabellen nedan redovisas följande resultat för kvalitetsindikatorer (KI);

KI 1: *uppföljningsorsak- diagnos* finns registrerad för deltagare

KI 2: *samordningsansvarig enhet* finns registrerad för deltagare

KI 3: *njurfunktionen* följs- blodprov genomfört och registrerat för deltagare

KI 4: *rapportering om hudsår*- rapportering registrerad för deltagare

KI 5: *förekomst av smärta*- Ja/nej har rapporterats för deltagare

Sedan 2014 ses alltså oftast en positiv trend som innebär indikation på förbättrad kvalitet, där allt större andel av personerna i priokohorten rapporterar uppgifter för dessa variabler i registret.

Svarsfrekvens för registrets fem viktigaste kvalitetsindikatorer

TYP	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	VARIABELNAMN
KI1	100	100	100	100	100	100	100	100	uppföljningsorsak diagnos
KI2	90	89	88	92	92	93	94	93	samordningsansvarig verksamhet finns
KI3	0	4	26	24	33	46	42	62	Njurfunktion- blodprov
KI4	2	20	35	48	57	62	50	77	hudirritation/sår
KI5	12	22	33	36	37	49	55	68	smärta senaste 4 v

Kvalitetsindikator 1

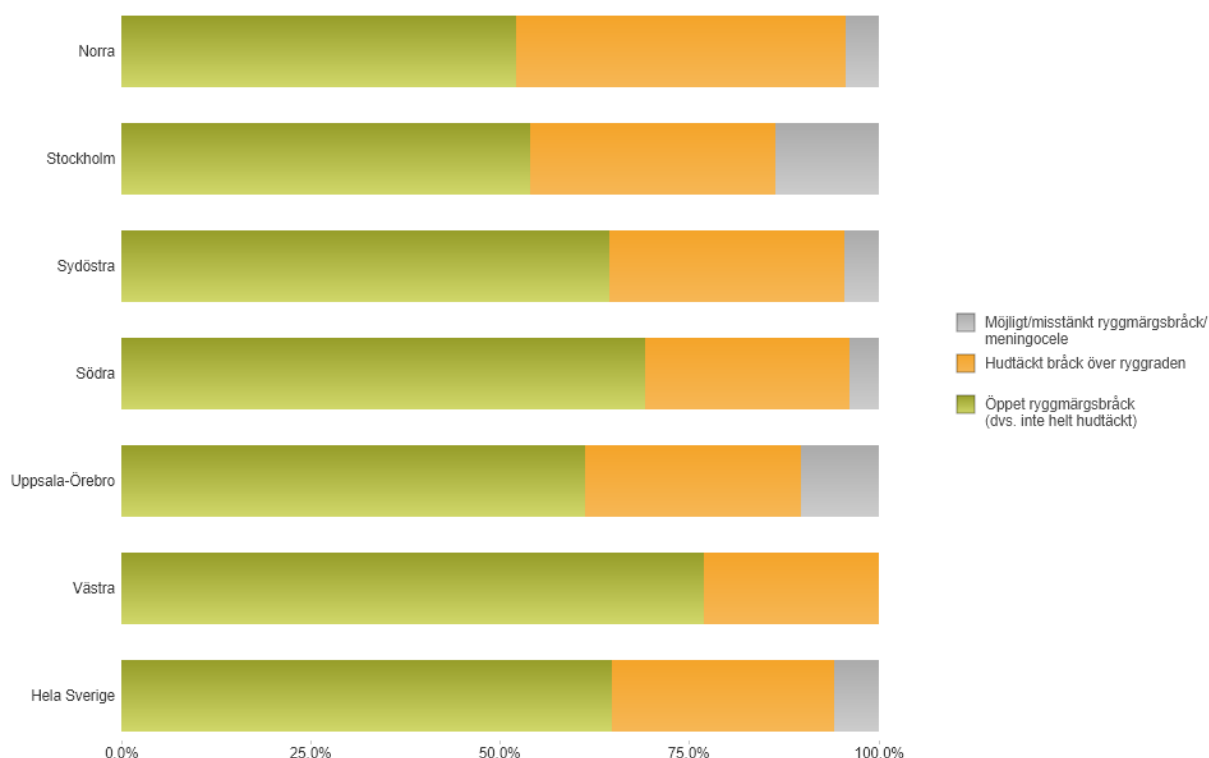
Uppföljningsorsak; diagnos

Vid öppna ryggmärgsbråck är det vanligen lätt att ställa diagnos i samband med första operationen av det nyfödda barnet, då förändringen måste täckas med hud. Vid förändringar som är helt hudtäckta vid födelsen kan det vara svårt att skilja mellan olika typer av ryggmärgsbråck eller andra neuralrörsdefekter. Magnetkameraundersökning (MRT) och uppgifter om neurologisk funktion, inklusive påverkan på urinblåsa och tarm under första levnadsmånaderna före operation kan behövas för diagnostiken. Vid eventuell operation av förändringen kan neurokirurgen också se vilken typ, och ibland mer än en typ, av neuralrörsdefekt det rör sig om. Öppna ryggmärgsbråck medför vanligen en komplex sjukdomsbild med hög komplikationsrisk, mortalitet och en specifik kognitiv profil.

Hudtäckta ryggmärgsbråck och särskilt andra typer av neuralrörsdefekter 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 neuralrörsdefekter än ryggmärgsbråck saknas så vitt vi känner till. På europainivå, inom *ERN Working group for Spina Bifida & other spinal dysraphisms* arbetar man med att se över klassifikationen för ryggmärgsbråck och andra neuralrörsdefekter. Inom MMCUP ser vi fram emot denna nya klassifikation som kan tillföra en bättre systematik vid forskning och uppföljning vid olika neuralrörsdefekter inkl. ryggmärgsbråck.

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

I figuren nedan presenteras resultatet för personer med ryggmärgsbråck 0-18 år för de sex sjukvårdsregionerna och hela Sverige. För barn och ungdomar har rapporterats öppet/ ej helt hudtäckt ryggmärgsbråck hos 64%, jämfört med 2020 då andelen var 68% öppna.



Hos vuxna med ryggmärgsbråck rapporteras andelen öppna 62% och hudtäckta 21%, för vuxna är andelen möjligt/misstänkt ryggmärgsbråck större än hos barn och ungdomar. Det är också svårare att hitta journaluppgifter som kan klargöra diagnosen efter en längre tid.

Kvalitetsindikator 2

Samordningsansvarig verksamhet

Denna kvalitetsindikator utvärderar rekommendation om samordnad vård vid ryggmärgsbråck. Målet är att samtliga personer med ryggmärgsbråck ska ha tillgång till samordnande verksamhet, helst med en samordnande läkare eller sjuksköterska. Detta anses bidra till en högre vårdkvalitet för personen med ryggmärgsbråck. Enheten ger personen stöd med samordning av insatser från hälso- och sjukvård.

Under 2021 förtydligades innebörden av samordnande verksamhet och i samband med revision av deltagarformuläret infördes en rekommendation om årlig uppdatering så att uppgifterna i registret är aktuella. Denna rekommendation har medfört att fler deltagare i MMCUP har en specificerad samordnande vårdenhet. I priokohorten är det 22 av 256 där uppgift saknas om samordnande verksamhet i registret, och för en person där man rapporterat att det saknas en specificerad samordningsansvarig verksamhet. (gäller för 22-09-09) För samtliga barn och ungdomar tom 18 år har 310 av 342 personer (91%) en

registrerad samordnande verksamhet, för 2020 var denna andel 87% och 2019 77%, se regionala skillnader i figuren nedan, där resultat för personer 0-18 år med ryggmärgsbråck rapporteras.



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, eftersom habilitering och annan medicinsk uppföljning för vuxna med ryggmärgsbråck är organiserad på olika sätt i landet. För landet som helhet var det under 2021 71% som har en specificerad uppföljningsansvarig enhet, att jämföras med 2020 då motsvarande andel var 69% och 2019 var andelen 57%.

Klinisk nytta med MMCUP

Att behandlingstraditionerna skiljer sig mellan olika regioner är förklarligt eftersom evidensbaserade riktlinjer kring många interventioner vid ryggmärgsbråck saknas.

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 lära sig mer om resultaten. Olämpliga eller onödiga insatser kan identifieras, som personer med ryggmärgsbråck då kan slippa i fortsättningen. Interventioner med god effekt kan identifieras och erbjudas vid rätt tid till vid rätt indikation till personer med ryggmärgsbråck 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

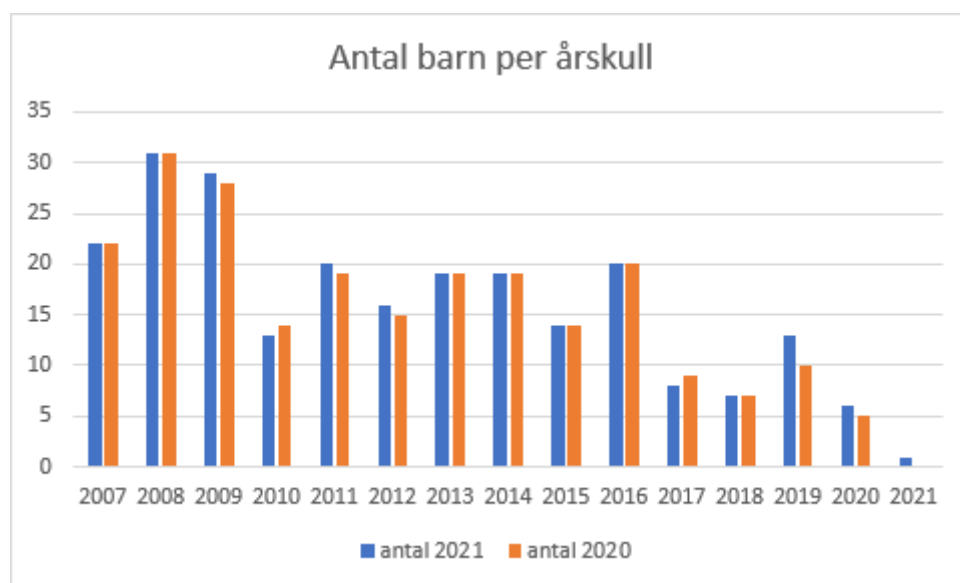
(alla) personer med ryggmärgsbråck som bor i ett avgränsat geografiskt område som t.ex. Sverige vet man att undersökningsgruppen är representativ.

Det finns så vitt vi kunnat finna vid litteratursökningar inga andra populationsbaserade långtidsuppföljningar av personer med ryggmärgsbråck. Det närmast jämförbara registret är sjukhusbaserat, det amerikanska National Spina Bifida Patient Registry NSBPR. När flera delar i MMCUP har varit i gång under många år kommer vi i vårt unika populationsbaserade register att kunna följa funktionsutvecklingen hos personer med ryggmärgsbråck i alla åldrar över tid och se hur exempelvis smärta, andra funktioner (blåsa/tarm, motorik, känsel, kognition, aktivitetsförmåga) och personens egen upplevda hälsa/livskvalitet påverkas av olika insatser.

Barnneurologi – priokohort

Åsa Eriksson, barnneurolog

Under 2021 ingick 238 barn i priokohorten jämfört med 232 barn året innan. Ökningen beror på nyfödda, efterrapportering och inflyttning. I *Figur Prio* visas åldersfördelningen i priokohorten per födelseår.



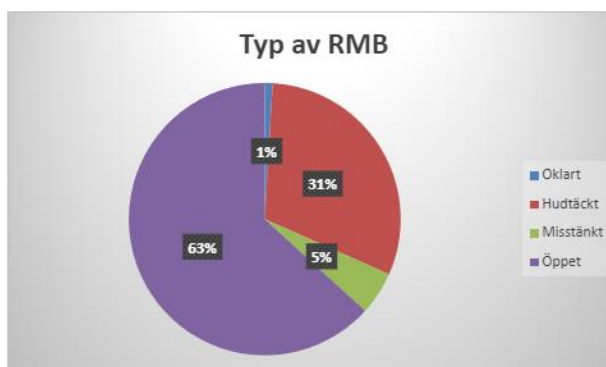
Figur Prio. Antal barn i priokohorten per födelseår.

Då barn med ryggmärgsbråck ofta är kända redan innan födelsen föds de (i enlighet med vårdprogrammet) i stor utsträckning på universitetssjukhus med tillgång till både neurokirurgi och specialiserade uro-tarm-enheter och fortsätter följas där. Detta är grunden till att MMCUP med stor sannolikhet innehåller alla barn i Sverige med ryggmärgsbråck. Tyvärr går det inte att jämföra MMCUPs siffror med t.ex. patientregistret då nuvarande diagnosnomenklatur inte på ett tydligt sätt särskiljer ryggmärgsbråck från andra medfödda ryggmärgsavvikelser. Trenden fortsätter att färre barn med ryggmärgsbråck föds i Sverige.

Det fåtalet barn/familjer som inte vill delta i uppföljningsprogrammet finns endast medräknade i totalantalet, i övrigt saknas uppgifter.

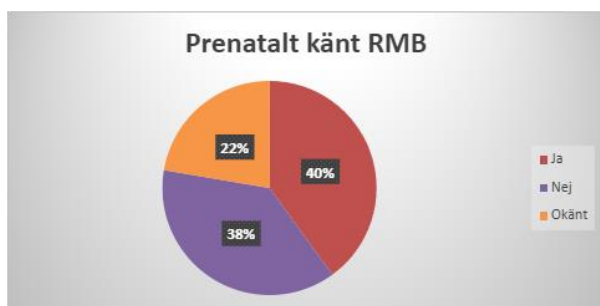
I den fortsatta redovisningen ingår de 215 barn med ryggmärgsbråck i priokohorten som hade ett neuro-formulär helt eller delvis ifyllt och som var boende i Sverige 31/12 2021. För första gången har även data hämtats från fysioterapeutformuläret för de barn som har ett sådant ifyllt.

Typ av ryggmärgsbråck

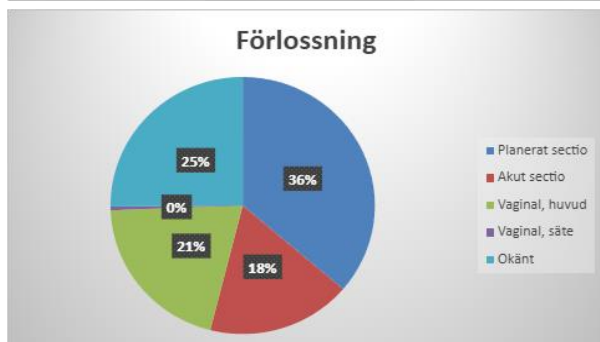


I gruppen ingick 136 barn (63%) som föddes med öppet ryggmärgsbråck och 66 barn (31%) med hudtäckt ryggmärgsbråck. Hos 13 barn (6%) har man i efterhand inte med säkerhet kunna bestämma om barnet föddes med öppet eller hudtäckt ryggmärgsbråck.

Förlossning



Hos knappt hälften av barnen, (n=86, 40%) var ryggmärgsbråcket känt innan förlossningen, hos 81 barn (38%) var det inte känt och hos en femtedel, (n=48, 22%) är det oklart om det var känt eller inte.



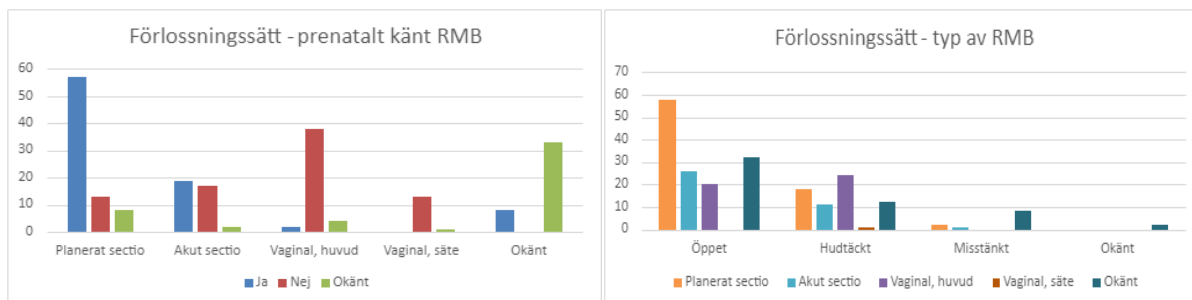
Drygt en tredjedel av barnen, (n=78, 36%) föddes med planerat kejsarsnitt, knappt en femtedel, (n=38, 18%) med akut kejsarsnitt och en femtedel, (n= 45, 21%) föddes normal väg.

För en fjärdedel, (n=54, 25%) var förlossningsätt okänt eller inte ifyllt.

Majoriteten (n=162, 75%) var födda i Sverige medan 50 (23%) var födda utomlands.

Det framkom inget tydligt samband mellan förlossningsätt och födelseort. Däremot syntes ett tydligt samband mellan kännedom om att barnet har ryggmärgsbråck och

förlossningssätt. Då man hade kännedom om ryggmärgsbråcket, utfördes oftast planerat kejsarsnitt och vanlig förlossning dominerar när man inte har kännedom om bråcket. Akuta kejsarsnitt var lika vanliga i båda grupperna.

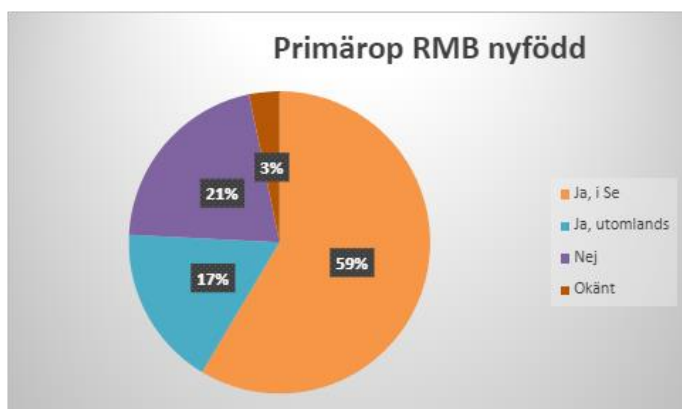


Det var framför allt de öppna ryggmärgsbråcken som förlöses med planerat kejsarsnitt, men även akuta kejsarsnitt och normala förlossningar förekom.

Vid hudtäckta ryggmärgsbräck förekom alla förlossningssätt med mindre variation.

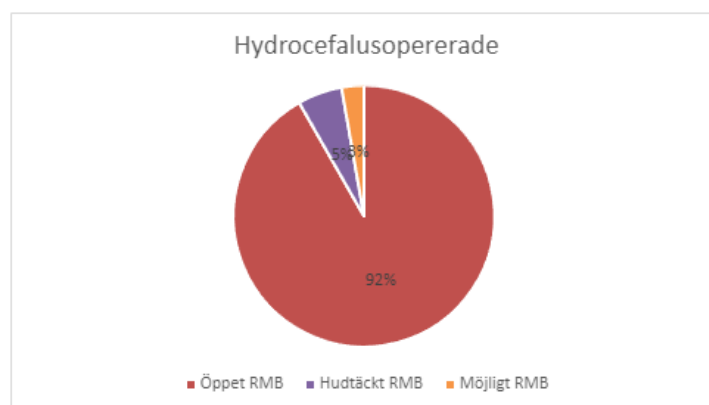
Nyföddhetsperioden

Operationer

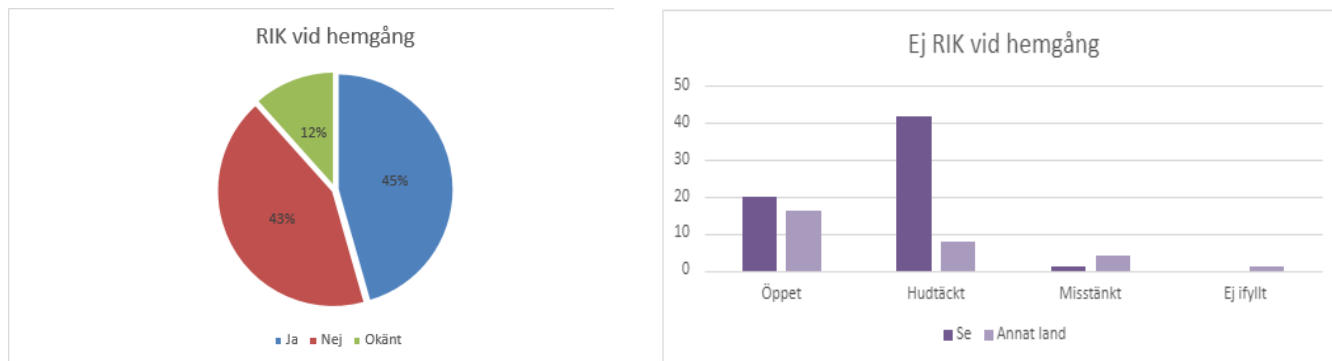


Enligt de nationella medicinska riktlinjerna för barn med ryggmärgsbräck och andra neuralrörsdefekter skall öppna ryggmärgsbräck täckas med sterila kompresser och operativt slutas snarast efter förlossningen. Hos 163 barn (76%) opererades bråcket i nyföddhetsperioden, varav 37 barn opererades utomlands.

Drygt hälften av barnen (n=109, 51%) har opererats för hydrocefalus och av dessa föddes en övervägande majoritet (n=100, 92%) med öppet ryggmärgsbräck.



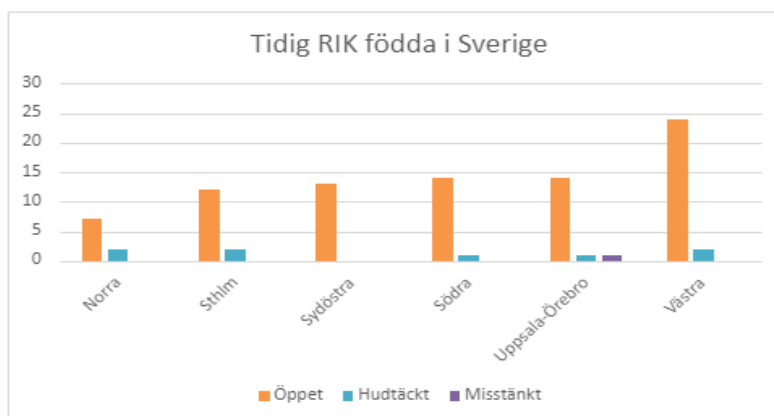
Tidig Ren Intermittent Kateterisering (RIK)



De flesta individer med ryggmärgsbråck hade en neurogen blåsfunktionsstörning. En av behandlingsmetoderna är RIK, och enligt de nationella medicinska riktlinjerna för barn med ryggmärgsbråck och andra neuralrörsdefekter bör RIK startas i nyföddhetsperioden. När barnet får lämna sjukhuset efter födelsen hade knappt hälften (n=98, 45%) påbörjat behandling med RIK medan knappt hälften (43%) inte har gjort det. För de som fötts i Sverige hade majoriteten (n=93 st, 57%) tidig start med RIK, medan endast 4 barn (8%) av de som fötts utomlands började med RIK tidigt. En betydande andel hade inte börjat RIK tidigt; 63 barn (39%) av de födda i Sverige respektive 29 barn (58%) av de som var födda utomlands.

Av de som inte påbörjat RIK tidigt dominerade barnen med hudtäckt ryggmärgsbråck; n= 50 (54%). Men även 20 barn med öppet ryggmärgsbråck som fötts i Sverige hade inte påbörjat tidig RIK.

Hos de barn som fötts i Sverige dominerade tidig RIK-start hos barn med öppet ryggmärgsbråck, men det förekom även hos ett fåtal barn med hudtäckt ryggmärgsbråck. Variationen mellan regionerna korrelerade i stort sett med antal barn med ryggmärgsbråck per region. Hos barn med öppna ryggmärgsbråck som inte påbörjat RIK tidigt ses en viss skillnad mellan regionerna men det behövs en djupare analys för att utröna skälen till det.



Muskelfunktionsnivå

147 barn av 215 har uppgifter om muskelfunktionsnivå och ingick i följande redovisning. Alla regioner fanns med i redovisningen men det fanns minst information om barnen som bor i Stockholmsregionen eftersom endast 2 barn boende i Stockholm hade en registrerad fysioterapeutbedömning.

Det sågs inget tydligt samband mellan muskelfunktionsnivå och födelseland eller muskelfunktionsnivå och födelseår.

Något tydligt samband mellan typ av RMB, ev hydrocefalus och muskelfunktionsnivå framkom inte förutom att ytterst få (3 individer) med öppet RMB hade full muskelstyrka i benen.

Intressant och något förvånande sågs en geografisk spridning i landet avseende muskelfunktionsnivå då alla med full muskelstyrka bodde i norra sjukvårdsregionen medan merparten av de med störst rörelsenedsättning bor i västra sjukvårdsregionen. Det är svårt att tänka sig ett direkt orsakssamband, och man kan undra om det finns någon dold faktor som påverkar som t.ex. urval av barn som har en registrerad FT-bedömning (25% i priokohorten i VG regionen).

Om det är en ojämn fördelning avseende muskelfunktionsnivå i landet, torde det medföra olika behov och krav på hälso- och sjukvården i olika delar av Sverige.

Operationer

Ingrid Olsson Lindberg, barnneurolog

Barn och ungdomar med ryggmärgsbråck genomgår som regel flera operationer. Alla med öppna ryggmärgsbråck ska opereras med slutning av bråcket inom 48 timmar. De flesta behöver också en operation av hydrocefalus (ökad mängd ryggvätska i hjärnan med risk för ökat tryck i hjärnan och därpå följande hjärnskador). Operation av hydrocefalus, då man opererar in ett shuntsystem som leder vätskan från hjärnan till bukhålan, görs som regel också under nyföddhetsperioden. Dessa båda operationer görs av neurokirurg. I vissa fall behövs också en lösning av ryggmärgen på platsen för bråcket eller en avlastande operation i bakre skallgroten. Indikationerna för dessa ingrepp varierar men utgörs framför allt av fortskridande neurologiska symtom.

Ortoped kan behöva göra operationer för att korrigera felställningar eller sned rygg (skolios). I vissa fall måste en sådan operation föregås av en neurokirurgisk lösning av ryggmärgen.

Svårigheterna för personer med ryggmärgsbråck att kunna tömma urinblåsan (neurogen blåsfunktionsstörning) kräver uppföljning av uroterapeut och urolog. För många är

urininkontinens ett stort socialt bekymmer och i utvalda fall kan det bli aktuellt med operation, både för att förbättra kontinens och för att förhindra njurskada.

Målsättningen är att alla operationer av barn med MMC rapporteras till MMCUP. Det skulle ge en unik möjlighet att följa upp operationsindikationer och resultat vilket på sikt gynnar patientgruppen.

Operationer inrapporteras för barnen i priokohorten, dvs de som är födda 2007 och senare. Fullständiga uppgifter har endast inrapporterats från Västra Götalandsregionen, Värmland och Halland med totalt 60 barn samt från Västerbotten med 12 barn i de aktuella åldersgrupperna.

Totalt har 18 operationer gjorts på 13/72 barn. Dessa 13 barn har genomgått 1–2 operationer. Här har exkluderats diagnostiska undersökningar i generell anestesi såsom artroskopi samt katetersättning och vaskulär injektionsport.

Sannolikt har covid-pandemin liksom tidigare år gjort att flera planerade operationer fått uppskjutas.

Sammanfattningsvis kan ingen analys göras på så bristfälligt underlag. Med en korrekt inrapportering skulle registret kunna bidra med viktigt underlag för regionala jämförelser av indikationer, metoder och resultat av operationer. Inför nästa år planeras en samkörning med åtgärds-koder i Socialstyrelsens patientregister.

Uro-Tarm- priokohort

Magdalena Vu Minh Arnell, barnsjuksköterska och uroterapeut

I priokohorten 2007 - 2021 i MMCUP fanns det den 31/12-2021 **239** individer med MMC eller Lipo- MMC registrerade i MMCUP.

Registret är indelat i 6 regioner i Sverige och har följande antal individer; Norra regionen 22 individer (9 %), Uppsala/Örebro 47 individer (20 %), Stockholm 39 individer (16 %), Sydöstra regionen 33 individer (14 %), Västra regionen 56 individer (23 %) och Södra regionen 42 individer (18 %).

Njurfunktionen mättes hos 123 (51 %) av individerna och 7 av dem hade en lätt sänkt funktion (GFR medel 82 ml/min korrigerat till kroppsytan (range 77ml/min – 87ml/min)).

Blåstömningsregim: Av de 197/239 (82%) individerna där man registrerat blåstömningsregim, använde 86 % RIK-metoden och 14 % kissade spontant.

Självständighet: 44 % av individerna från 6 årsålder var självständiga i RIK, eller behövde bara en muntlig påminnelse, medan 22 % behövde hjälp med allt.

Urinläckage: Av 164 värderade individer från 6 år och äldre, hade 79 % urinläckage.

Tarmtömningsregim: I 201/239 (84 %) av totala kohorten hade uppgift lämnats avseende tarmtömningsregim; 26 % av individerna tömde tarmen spontant medan 68 % behövde lavemang, TAI (Transanal irrigation). Fyra gav sig lavemang via en kanal in i proximala delen av tjocktarmen (MACE, ACE) och 7 hade colostomi.

Självständighet i tarmtömningsmetoden: Vid 12 årsålder eller äldre klarade 27 % hela tarmtömningsproceduren själv eller behövde bara en muntlig påminnelse, medan 34 % behövde hjälp med allt.

Avseende **urologiska operationer** har enligt registret 5 barn/ungdomar blivit föremål för stor kirurgi (blåsförstoring, blåshalsplastik och alternativ RIK-väg) medan 2 individer endast fått en alternativ RIK-kanal. Elva barn har en vesicostomi.

Under 2021 har arbetet med revisionen av uro/tarmprotokollen fortsatt med syfte att minska bortfallet, öka registreringsgraden och förenkla protokollen; uro-tarm mottagning (5:1) respektive uro-tarm utredning (5:2).

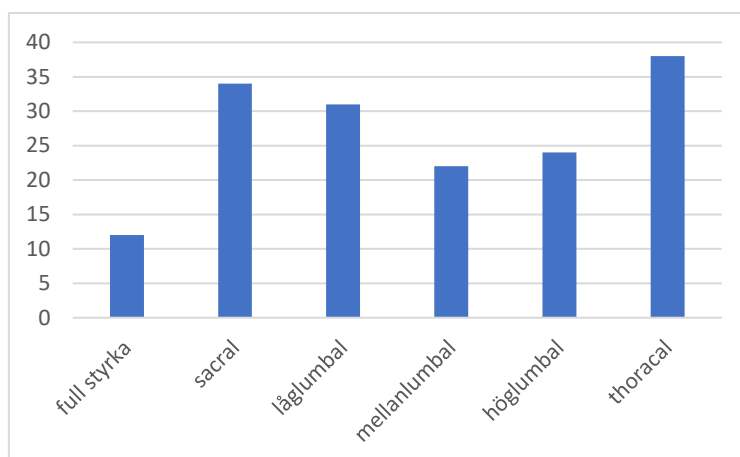
Fysioterapi

Annika Lundkvist Josenby, fysioterapeut

Personer med ryggmärgsbråck får stöd och hjälp att optimera den motoriska funktionsförmågan samt tillgodose behov av ortoser och förflyttningshjälpmedel av fysioterapeuter (FT) och sjukgymnaster. Genom att regelbundet följa funktionsförmåga med fysioterapeutiska bedömningsinstrument kan man tidigt hitta tecken på försämringar i den grovmotoriska funktionsförmågan och då sätta in adekvata behandlingsåtgärder för att motverka dessa.

Priokohort

Muskelfunktionsnivån rapporteras som en obligatorisk uppgift i formuläret där flest personer rapporterade för den torakala nivån, Figur FT 3. Fördelningen mellan de olika nivåerna är oförändrad över tid, men det är fortfarande oklart om denna fördelning representerar den faktiska fördelningen då det fortsatt saknas rapporterade data för 76 personer i priokohorten.

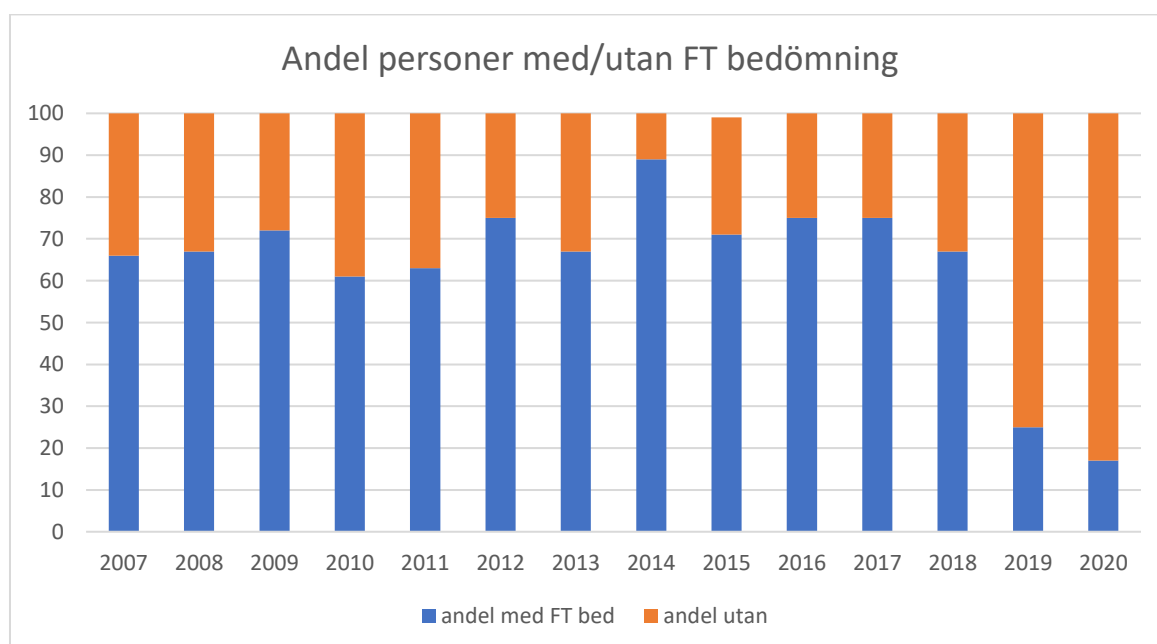


Figur FT 3.

Antal deltagare per muskelfunktionsnivå (n=161)

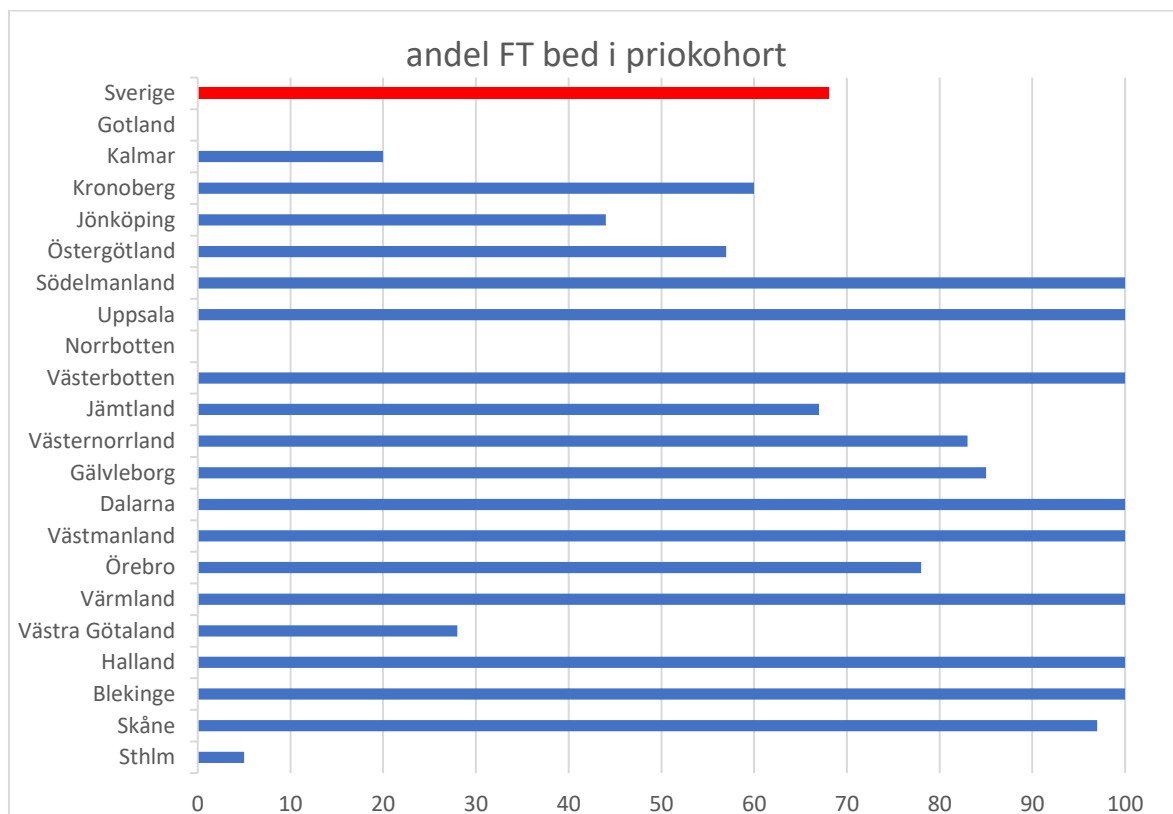
För personer födda 2007 och senare fanns det 161 personer med ryggmärgsbråck som åtminstone vid ett tillfälle blivit bedömd med ett FT formulär, 76 personer (37%) saknade FT bedömning. Jämfört med föregående år hade andelen med FT bedömningar ökat i denna åldersgrupp från 63% till 68%.

En tydligt lägre andel av barnen födda 2019 och 2020 hade en FT bedömning registrerat än i de andra åldersgrupperna. En möjlig anledning kan vara att mer än hälften av dessa små barn bor i regionerna Stockholm och Västra Götaland, där enheterna endast i låg grad registrerar FT formulär i MMCUP (5 % respektive 28%). Detta skulle även kunna vara ett uttryck för olika regionala rutiner för tidpunkt för remittering till habilitering från sjukvård för dessa små barn, FT bedömningar görs i huvudsak vid habiliteringarna.



Figur FT 1. Andel deltagare med FT bedömning i priokohort utifrån födelseår, n= 237.

Det är fortsatt stora variationer mellan regionerna i vilken utsträckning som barn och unga i priokohorten hade en FT bedömning registrerad. Blekinge, Halland, Värmland, Västmanland, Dalarna, Västerbotten, Uppsala och Södermanland hade FT formulär registrerat för samtliga deltagare i priokohorten. Som tidigare år hade Stockholm, Norrbotten och Gotland mycket låg rapporteringsgrad för FT bedömningar.



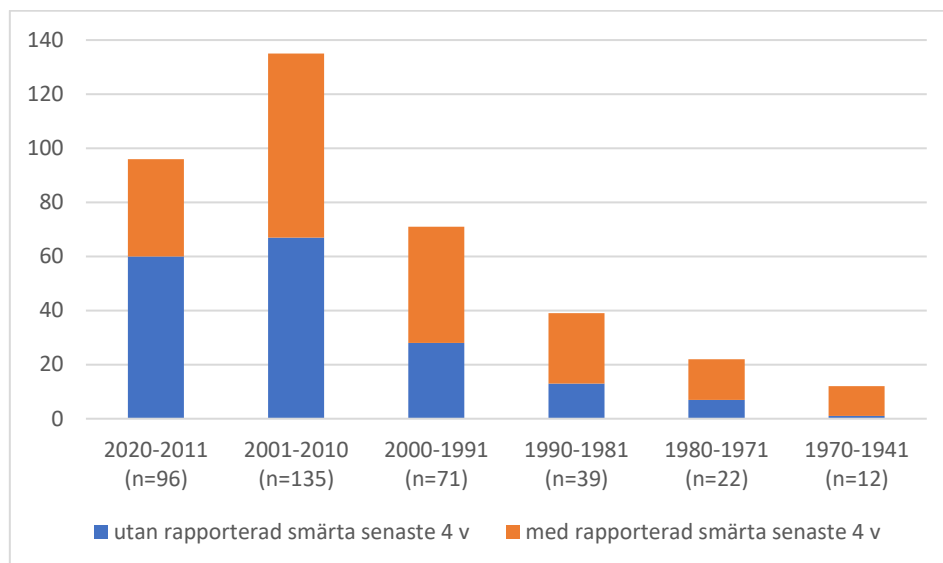
Figur FT 2.

Andel deltagare med FT bedömning i priokohorten rapporterat utifrån region, n= 237. Den röda stapeln representerar den samlade andelen för hela landet.

Som för 2020 rapporterades 46 % (n= 71) personer sakna funktionell gångförmåga, och 40% (n= 61) gick inom och utomhus med/utan ortoser, 55% förflyttade sig i huvudsak igenom att gå med eller utan gånghjälpmedel, och 43% förflyttar sig med hjälp av rullstol (n=144).

Inga trycksår har rapporterades i FT formuläret, däremot hade 18 barn rapporterats ha kvarstående hudirritation efter ortosanvändning/ annan tryckorsak.

Rapporterad smärta senaste 4 veckorna, alla åldrar



Figur *Rapporterad smärta*, senaste 4 veckorna i grupper baserade på födelseår.

Utifrån senaste FT formulär för samtliga deltagare (n=375) sammanställes frågan om personen hade haft ont de senaste fyra veckorna, se Figur *Rapporterad smärta*. Smärta var vanligt förekommande och andelen deltagare som rapporterade smärta ökade för varje åldersgrupp, från 38 % för personer 0–10 år till 92% för gruppen med deltagare 51–81 år.

Arbetsterapi- priokohort

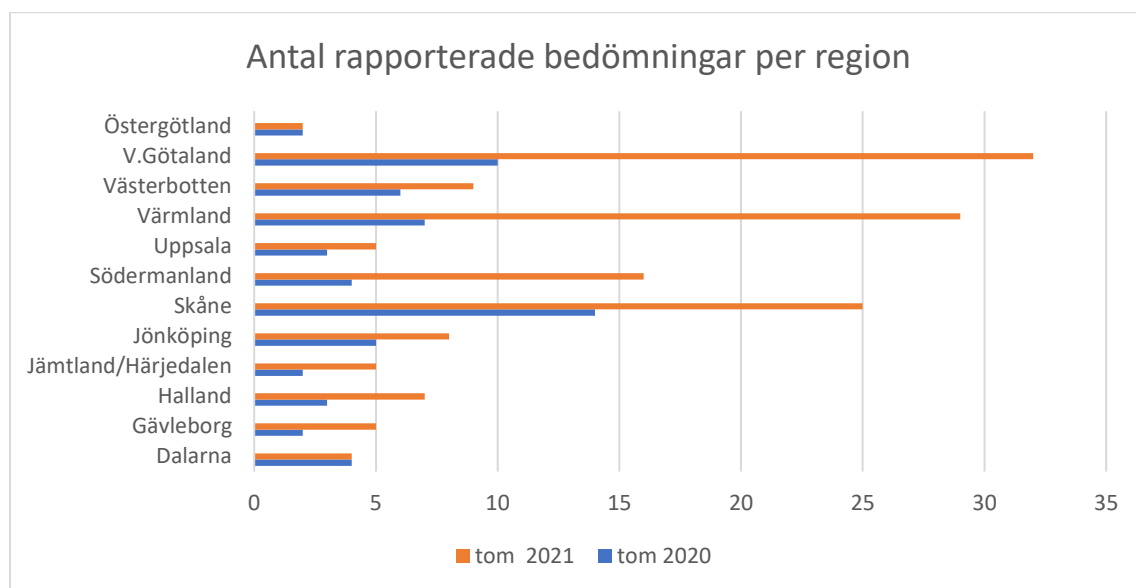
Anette Hill, formuläransvarig arbetsterapi

Inom ramen för arbetsterapeutbedömningar i MMCUP ingår olika bedömningsinstrument med syfte att kartlägga aktivitetsförmåga, aktivitetsmönster, aktivitetsutförande och funktionsförmåga.

I denna rapport presenteras resultat för priokohorten, som innefattar barn med ryggmärgsbräck födda 2007 eller senare. Sedan arbetsterapeutformuläret infördes 2016 har totalt 147 bedömningar rapporterats in fram till slutet av 2021. Några av barnen har fler än en bedömning rapporterad.

Antalet rapporterade bedömningar i arbetsterapeutformuläret har ökat för priokohorten, men ligger fortfarande på en låg nivå. Det är flera regioner, 9 av 21, som inte har någon rapporterad bedömning. Antalet regioner som använder arbetsterapeutformuläret har därmed inte ökat under 2021. Det är fortsatt 12 regioner som har en eller flera rapporterade bedömningar. Implementeringen i de delar av landet där arbetsterapeutformuläret inte används behöver genomföras för att säkerställa lika vård i hela Sverige. Rapporteringsgraden bland de regioner som använder arbetsterapeutformuläret ökar däremot hos 10 regioner, se

figur nedan. Implementeringsarbetet fortsätter för att öka både täckning- och rapporteringsgrad.

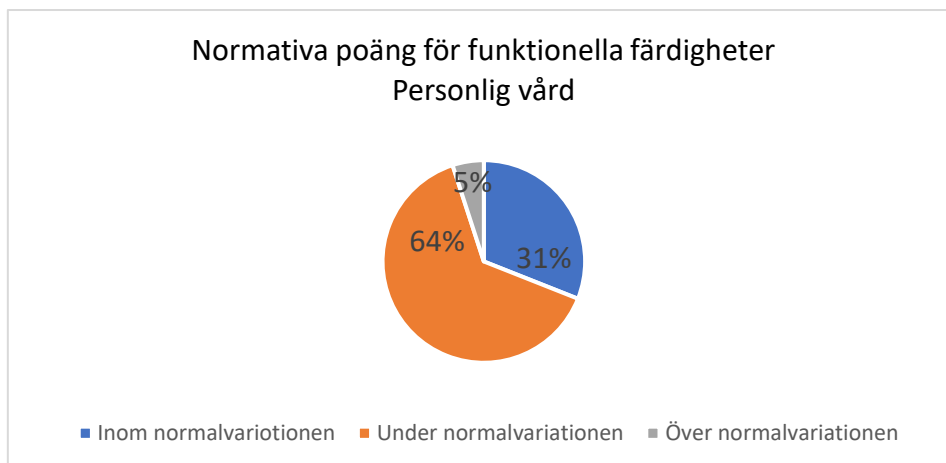


Det pågår ett revideringsarbete av arbetsterapeutformuläret. En förändring efter revideringen är att en ny bedömning för kartläggning av aktivitetsförmåga och delaktighet tillkommer för vuxna under hösten 2022. Ytterligare en justering som har genomförts är att Habba, som är en bedömning av handfunktion hos barn, har tagits bort. Ett fåtal rapporteringar har skett och det finns inte längre utbildning tillgänglig för bedömningsinstrumentet.

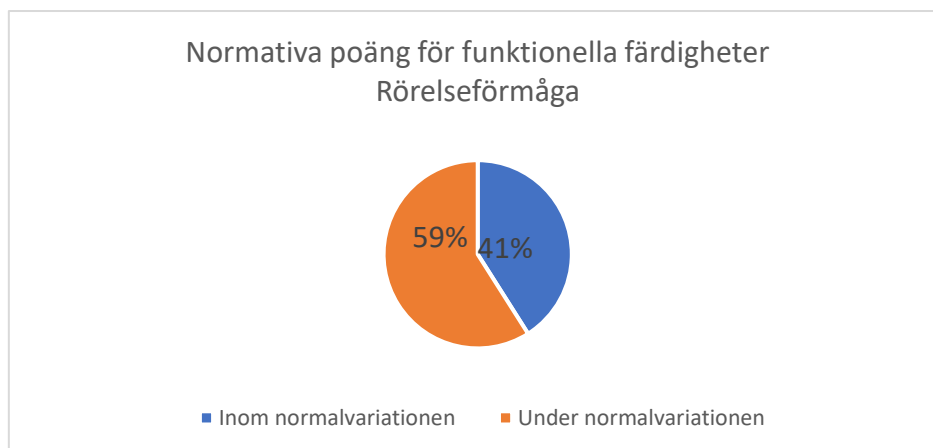
PEDI, är fortsatt det instrument med högst andel rapporterade bedömningar i arbetsterapeutformuläret. PEDI är en föräldraskattning av hur barnet klarar personlig vård, rörelseförmåga och socialförmåga i vardagsaktiviteter samt vilket hjälpbehov barnet har inom dessa områden. Rapporteringen ökar även för övriga bedömningsinstrument, men långsammare. Här krävs fortsatt implementering för att öka rapporteringsgraden.

Det finns nu underlag för att sammanställa resultat från PEDI. Här presenteras normativa poäng för funktionella färdigheter gällande personlig vård, rörelseförmåga och social förmåga. Normativa poäng baseras på barnets ålder och gör det möjligt att tolka barnets funktion i förhållande till barn utan funktionsnedsättning. Resultat inom normalvariation ligger mellan 30 och 70 poäng.

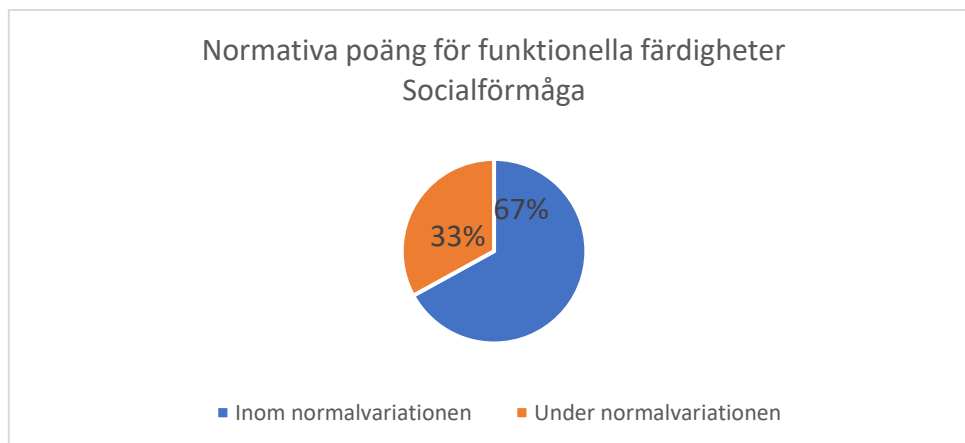
Funktionella färdigheter inom personlig vård innehåller frågor kring delmoment som ingår i vid matsituation, på/avklädning, hygienskötsel och toalettbesök. I denna del fanns 64 resultat registrerade. Medelvärdet för normativa poäng var 27,1 och medianen 22,1, vilket var under normalvariationen. Spridningen av normvärdena var stor, från 10 poäng till 74,4 poäng, se figur nedan. 31% hade ett resultat inom normalvariationen. Övervägande del, 64% hade ett resultat under normalvariationen. 5% hade ett resultat över normalvariationen, se diagram nedan.



Funktionella färdigheter inom rörelseförmåga innehåller frågor kring delmoment som ingår vid olika förflyttningar med eller utan hjälpmedel inom- och utomhus. I denna del fanns 58 resultat registrerade. Medelvärdet för normativa poäng var 26,3 och medianen 18,1, vilket var ett resultat under normalvariationen. Spridningen av normvärdena var stor även här, från 10 till 62,2 poäng, se figur nedan. 41% hade ett resultat inom normalvariationen. 59% hade ett resultat under normalvariationen, se diagram nedan.



Funktionella färdigheter inom social förmåga innehåller frågor kring delmoment som ingår vid kommunikation, socialt samspel, lek, tidsorientering, uppgifter i hemmet samt den egna säkerheten. I denna del fanns 69 st resultat registrerade. Medelvärdet för normativa poäng var 38,7 och medianen 36,3, vilket var inom normalvariationens nedre del. Spridningen av normvärden var mellan 12,6 och 65,4 poäng, se figur nedan. Övervägande del, 67% hade ett resultat inom normalvariationen och 33% hade resultat under normalvariationen, se diagram nedan.



Sammantaget visar resultatet från PEDI att många barn med ryggmärgsbråck hade färre funktionella färdigheter inom både personlig vård och rörelseförmåga än barn i kontrollgruppen. Detta är områden där många barn med ryggmärgsbråck kommer efter i utvecklingen av vardagsfärdigheter och behöver stöd. Sociala färdigheter låg inom normalvariationen hos 2/3 av barnen med ryggmärgsbråck, och är den vardagsfärdighet som är en styrka hos många. Samtidigt har 1/3 ett resultat som låg under normalvariationen där det finns ett behov av stöd. PEDI är ett bedömningsinstrument som visar var stödet behövs på aktivitetsnivå och därmed ett viktigt underlag för effektiva insatser kring vardagsfärdigheter.

Kognition – MMCCog

Ann Alriksson-Schmidt, psykolog

Sedan cirka 5 år rekommenderas att generell utvecklingsnivå, visuo-spatiala 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 till exempel får hjälpmedel eller får lära sig strategier för att underlätta skolarbetet.

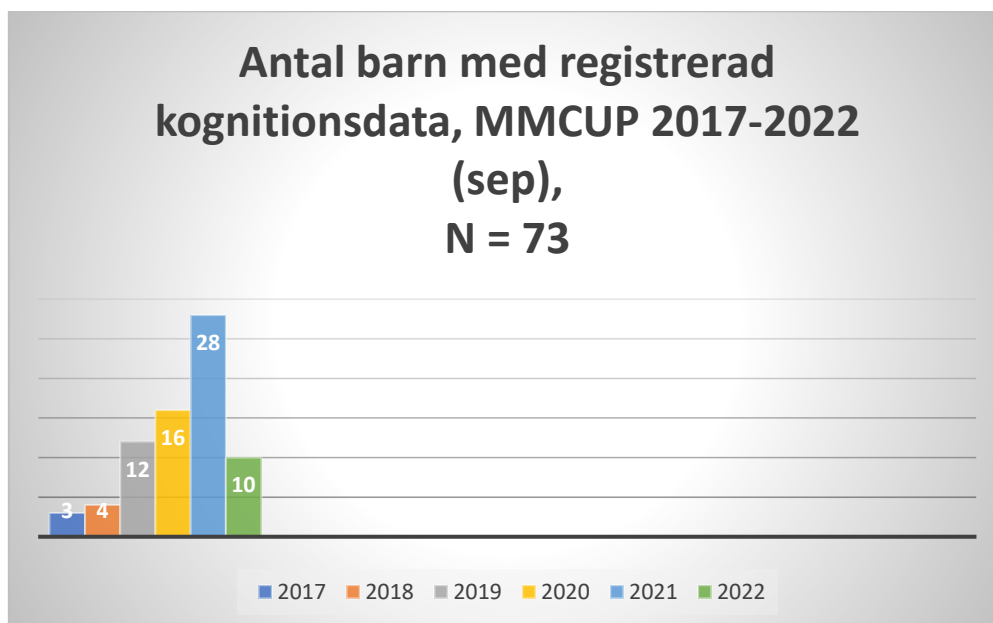
De test och enkäter som rekommenderas är baserade på de riktlinjer som togs fram för barn och unga med cerebral pares av en nordisk expertgrupp av psykologer (Böttcher et al, 2015). Samma batteri av test rekommenderas för individer med ryggmärgsbråck men åldrarna som rekommenderas för utredning skiljer sig 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 och expertis 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 visual/spatial 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 är möjligt att mata in olika versioner av resultat från testen i MMCUP men vi rekommenderar att den senaste versionen används om möjligt.

I Figur 1 beskrivs hur många barn med ryggmärgsbråck som har MMCog data registrerad i MMCUP sedan starten 2017. Siffrorna representerar det år informationen var registrerad i MMCUP, inte det år utredningen var utförd. Detta gäller alla år. Det bör dock noteras att kognitiva utredningar har fortlöpt under COVID-pandemin och vi är glada att notera en ökning i rapporteringar 2021 som vi hoppas håller i sig de kommande åren.

Figur 1. Antal kognitionstestningstillfällen registrerade i MMCUP, 2017–2021. En del barn testas mer än en gång och har därför > 1 testtillfälle registrerat.



I Tabell 2 listas första året MMCog data blev registrerad i de respektive regionerna första gången. Totalt har kognitionsdata från åtminstone ett barn med ryggmärgsbråck rapporterats in i 11 av de 21 regionerna. Detta är samma antal som 2021.

Tabell 2. Rapporterad kognitionsdata* – Region. N = 11

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

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

En stor andel av de barn som utreds inom MMCog har inte svenska som modersmål; 18 barn hade ett annat modersmål än svenska, 32 rapporterade svenska som modersmål och 22 rapporterade svenska samt ett annat språk. Det vanligaste icke svenska språket var arabiska. Övriga språk som var modersmål eller talades hemma var engelska, polska, dari, albanska, somali, bengali, persiska samt kurdiska.

Under det kommande året kommer vi genomföra ett pilotprojekt för att öka andelen barn med cerebral pares eller ryggmärgsbråck som blir erbjudna och genomgår en neurokognitiv utredning. Detta projekt startar i september, 2022.

Tonårsinventeringen för ungdomar födda 2003–2006

Lisa Bondjers & Ingrid Olsson, barnneurologer

Alltsedan det nationella samarbetet startade för snart 20 år sedan har vi velat kartlägga de medicinska behoven hos ungdomar 15–18 år gamla, på gränsen till vuxenlivet. Det har gjorts som en kvalitetsuppföljning och startade med en inventering 2004 av personer födda 1986–1989 (Acta Paediatr. 2007; 96: 446–449). Sedan dess har inventeringar gjorts vart fjärde år för kohorter om fyra årskullar. 2020 års inventering innefattar fem årgångar, födda 2002–2006 och baseras på uppgifter från journalgenomgång, enligt ett förenklat formulär. Deltagarna får information om MMCUP. För alla som är födda 2007 och senare finns uppgifter i de ordinarie formulären i MMCUP.

2020 års inventering uppskötts pga pandemin. Uppgifter har nu kommit in från Västra Götalandsregionen (VGR), Halland, Värmland, sydöstra regionen samt Norrbotten. Uppgifterna gäller alltså alla födda 2002–2006 med ryggmärgsbråck, öppna och hudtäckta, samt lipomMC, vilka 30 juni 2020 var bosatta i Sverige.

Totalt var det i dessa regioner 49 personer, varav 22 män och 27 kvinnor. Fem var utlandsfödda. Fördelningen öppna/hudtäckta/lipomMC var 40/8/1. Nästan alla födda med öppna bråck födda i Sverige hade opererats inom 24 timmar, tre var opererade andra levnadsdygnet.

Förekomsten av hydrocefalus var 65% (32/49, varav två med hudtäckta bråck). Reoperation av shunt hade krävts hos 66% (21/32). En av de som re-opererats hade fått en grav synskada pga shunt-dysfunktionen.

Ingen hade genomgått operation pga Chiarimissbildning, medan 33% (16/49) genomgått avfjättringsoperation – hälften av dem inför skoliosoperation.

Totalt var 13 skoliosopererade och sex korsettbehandlade. Totalt hade 39% behandlats för skolios.

Fyra behövde någon typ av andningshjälpmedel, och fyra hade eller hade haft gastrostomi.

Majoriteten hade genomgått neuropsykologisk utredning: 73% (36/49) hade gått i grundskola – av dem en med IQ <70. Totalt hade 29% (14/49) IQ <70.

Med eller utan hjälpmedel kunde 41% (20/49) gå inomhus. Någon typ av ortopedisk operation (fötter och/eller knän och/eller höfter) hade gjorts på 71% (35/49). Spontanfraktur hade förekommit hos 20% (10/49) och 24% (12/49) hade haft trycksår.

Alla hade normal njurfunktion. RIK användes av 88% (43/49), varav 14 gjorde det via alternativ kanal. Ungefär hälften (24/49) klarade blåstömning helt själv. En knapp femtedel (9/49) behövde hjälp med allt.

Någon typ av tarmsköljning användes av 73% (36/49), varav fyra antegrad. Helt självständiga var 43% (21/49), medan en dryg femtedel behövde hjälp med allt (11/49).

Endast en hade epilepsi (2%). Latexallergi fanns inte registrerad hos någon. Åtta procent (4/49) hade behandlats för pubertas praecox och hälften så många för tillväxthormonbrist. Två hade också behandlats med kalk/D-vitamin. Viktproblem förekom hos en dryg femtedel – i de flesta fall rörde det sig om övervikt.

Med reservation för att uppgifter saknas från norra regionen (utom Norrbotten), Stockholmsregionen, Uppsala/Örebro och södra regionen i denna inventering, kan det vara intressant att göra jämförelser med den första kohorten födda 1986–1989 (n=175). Färre har hydrocefalus, och i den senaste kohorten var det ingen som opererats med ventrikulocisternostomi (kan bero på regionala skillnader). I den första kohorten hade 6% genomgått bakre skallgropsdekompression pga Chiarimissbildning. Detta kan bero på att det är färre med svåra chiarirelaterade symtom, men det kan också spegla en ändrad inställning till operationsindikation. Andelen med IQ <70 var densamma. Andelen med epilepsi var mindre i den senaste kohorten.

Det var ungefär lika många som kunde gå självständigt inomhus med eller utan hjälpmedel, men detta är en grov skattning av gångförmågan.

Andelen skoliosbehandlade var densamma, liksom andelen som genomgått avfjättringsoperation. Men här vet vi från tidigare inventeringar att det förekommit stora regionala skillnader.

Förekomsten av spontanfrakturer och trycksår var snarast lite högre i den senaste kohorten.

Andelen som använde RIK var densamma i de två kohorterna, medan det i den senare kohorten var vanligare med tarmsköljning. I den tidigare kohorten var det knappt 2% som hade nedsatt njurfunktion, medan det inte var någon i den senaste kohorten. Detta kan sannolikt tillskrivas bättre följsamhet av de medicinska riktlinjerna.

Vuxna med ryggmärgsbråck

Ulrica Jonsson, habiliteringsläkare

MMCUP vuxen består av **kliniska riktlinjer** för uppföljning av vuxna med ryggmärgsbråck, **formulär** som används vid uppföljningen och läggs in i MMCUPs databas, **manualer** till formulären samt **körschema** med rekommendationer om när olika uppföljningar ska göras. Detta finns tillgängligt på registrets hemsida www.mmcup.se.

Kliniska riktlinjer

Nya kapitel om Urologisk och Uroterapeutisk uppföljning har färdigställts och publicerats under 2021.

Formulär och antal deltagare

Antalet vuxna med *Deltagarformulär* i MMCUP har ökat till 450 personer med ryggmärgsbråck och 17 personer med annan ryggmärgsavvikelse. Hur många vuxna med ryggmärgsbråck det finns i landet är okänt. Baserat på förekomsten i Västra sjukvårdsregionen kan det röra sig om ca 800-1000 personer i hela landet. I följande sammanställning har enbart personer med ryggmärgsbråck inkluderats.

Liten genomgång är en årlig uppföljning med syfte att fånga upp sociala, praktiska och medicinska problem som är vanliga vid ryggmärgsbråck och hjälpa patienten till rätt vårdgivare. Antalet som deltar ökar från år till år. Totalt har nu 314 personer (70%) deltagit i en *Liten genomgång* vid något tillfälle, varav 185 (41%) under 2021.

Användningen av *Fysioterapiformuläret* för vuxna ökar också. Totalt har nu 195 (43%) av de vuxna ett ifyllt *Fysioterapeutformulär*, varav 71 är från 2021.

Neuro-äldre innehåller uppgifter om diagnoser, och bör fyllas i när uppföljningen startas. Detta har gjorts för 261 (58%) av deltagarna. Verksamheter som saknar läkare har ofta svårt att fylla i detta.

EQ-5D innehåller uppgifter om hälsorelaterad livskvalitet och har fyllts i för 214 (48%) av deltagarna. Många upplever att enkäten passar patientgruppen dåligt och att frågorna kan vara svåra att besvara.

Uro-tarm formuläret för vuxna har inte använts i någon större utsträckning och kommer att ersättas med en anpassad variant av det reviderade Uro—tarm formuläret för barn.

Funktionsnivå, levnadsförhållanden och hälsoproblem

Totalt finns uppgifter i registret om 450 personer med ryggmärgsbråck i åldrarna 18-80 år, medianålder 29 år, 51% kvinnor och 49% män. Här redovisas några av de resultat som inhämtats med respektive formulär.

Liten genomgång

Majoriteten av de vuxna var ensamstående.

Endast 19% bodde tillsammans med partner eller barn. En tredjedel av de vuxna arbetade, och av dem har ungefär hälften ett arbete med lönebidrag. En femtedel uppger att de klarade sig utan stöd i vardagen.

Nyttillkomna symtom som skulle kunna bero på hydrocefalus shunt-problem eller fjättrad ryggmärgssyndrom rapporterades hos 21%. Högt blodtryck, andningsbesvär och benskörhet var exempel på andra hälsoproblem som uppmärksammades vid *Liten genomgång*.

Neurogen blås- och tarmfunktionsstörning förekom hos de allra flesta personer med ryggmärgsbräck. Urininkontinens och avföringsinkontinens kan utgöra stora problem i vardagen. Ren intermitterent kateterisering (RIK) var den vanligaste metoden för att tömma urinblåsan och användes av 57% av de vuxna. Årlig uppföljning av urinvägarna rekommenderas alla med neurogen blåsrubbning, men endast två tredjedelar av de vuxna uppgav att de deltar i detta. Det är ett observandum att 7% hade kvarliggande kateter (KAD), en metod man generellt avråder från.

(Tabell 1)

Tabell 1. Liten genomgång (n=314)	antal	%
Boende		
Ensamboende	142	45
Boende med föräldrar	82	26
Boende med partner/barn	61	19
Boende med särskild service	31	10
Sysselsättnin		
Arbete	106	34
Daglig verksamhet	56	18
Studier	56	18
Sjukskrivning	19	6
Arbetssökande	15	5
Praktik/arbetsträning	15	5
Ingen sysselsättning	48	15
Stöd i vardagen		
Anhörig	136	43
Personlig assistans	79	25
Hemtjänst	40	12
God man	34	10
Boendestöd/Kontaktperson	10	3
Inget stöd	69	22
Hälsoproblem		
Blodtryck över 140/90	60	19
Andningsbesvär	45	14
Ramlat, senaste månaden	44	14
Brutit ben, senaste 3 åren	13	4
Urininkontinens	169	54
Avföringsinkontinens	118	38
Blåstömningsmetod		
Kissar utan att krysta	32	10
Kissar med krystning	13	4
Ren intermitterent kateterisering (RIK)	178	57
Kvarliggande kateter (KAD)	21	7
Stomi med påse	14	5
Stomi med kateter	39	12
Okänt	26	8

Tabell 2. Fysioterapiformulär (n=195)	antal	%
Muskelfunktionsnivå		
Full styrka	3	2
Sakral	36	19
Låg lumbal	33	17
Mellan lumbal	37	19
Hög lumbal	34	17
Hög lumbal/torakal	42	22
Okänt	10	5
Gångförmåga		
Gångare utan hjälpmedel	62	32
Gångare med hjälpmedel/rullstol	24	12
Använder alltid rullstol	103	53
Okänt	6	3
Känsl		
Nedsatt känsl	132	68
Normal känsl	11	6
Okänt	52	27
Sår		
Har sår vid besöket	35	18
Har ej sår vid besöket	121	62
Okänt	39	20
Smärta		
Smärta senaste 4 veckorna	110	56
Ej smärta senaste 4 veckorna	61	31
Okänt	24	12

Fysioterapiformuläret

Uppgifter om muskelfunktionsnivå och gångförmåga finns bara i *Fysioterapiformuläret*. Det är därför viktigt att det finns minst ett *Fysioterapiformulär* ifyllt för varje deltagare. Majoriteten av deltagarna hade en lumbal muskelfunktionsnivå, vilket betyder att de har viss bevarad funktion i nedre extremiteter. Hälften av deltagarna använde rullstol vid alla förflyttningar. Endast 6% uppgav normal känsl. Så många som 18% hade sår och över hälften besvärades av smärta (Tabell 2).

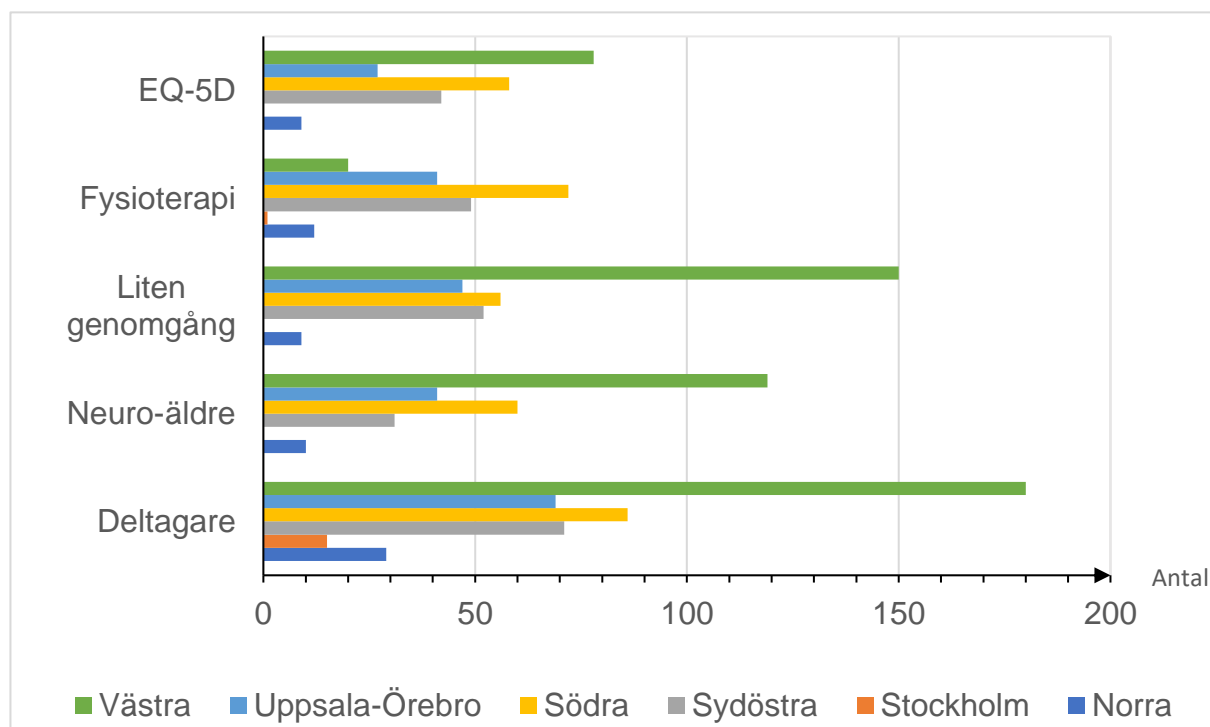
Neuro-äldre

Neuro-äldre besvarades för 261 deltagare. Av dem hade 196 (75%) opererats för hydrocefalus, 29 (11%) hade epilepsi, och 70 (27%) angavs ha intellektuell funktionsnedsättning.

EQ-5D

Av de 214 personer som fyllt i *EQ-5D* uppgav 86 personer (40%) att de är varken är oroliga eller nedstämda, medan 60% anger olika grad av oro eller nedstämdhet.

Regionala jämförelser



Figur 1. Antal formulär från respektive sjukvårdsregion.

De regionala skillnaderna var fortsatt omotiverat stora. Sjukvårdsregionerna Stockholm, Södra, Västra och Uppsala-Örebro har alla ungefär lika stora befolkningstätheter, och borde rimligen ha ungefär lika många vuxna med ryggmärgsbråck.

Sammanfattning

Vuxna med ryggmärgsbråck är en sårbar grupp med ökad risk för många olika hälsoproblem, och ökad risk för förtidig död. Ett viktigt syfte med uppföljningen i MMCUP är att fånga upp hälsoproblem tidigt och hjälpa patienten till rätt vård. Resultaten visade att *Liten genomgång* fångar upp vårdbehov hos vuxna med ryggmärgsbråck, men att möjligheten att delta i uppföljningen är väldigt olika i olika delar av landet.

Ett arbete med att samordna och förenkla formulären pågår. Därefter planeras nya kontakter med habiliteringsverksamheterna runt om i landet för att säkerställa att alla vuxna med ryggmärgsbråck att få tillgång till regelbunden uppföljning.

Forskning, utveckling och nya publikationer

Ann Alriksson-Schmidt, FoU ansvarig

COVID 19 påverkade deltagandet på vetenskapliga kongresser under 2021 då flertalet kongresser blev inställda.

I oktober 2021 presenterade registerhållare Annika Lundkvist Josenby en studie baserad på registerdata om förekomst av smärta hos personer med ryggmärgsbråck, vid det nationella mötet "Fysioterapi" för sjukgymnaster och fysioterapeuter i Sverige, konferensen genomfördes digitalt.

Sedan 2020 planeras the World Congress of Spina Bifida som kommer att hållas i Tucson i Arizona i mars 2023. Från MMCUP deltar Ann Alriksson-Schmidt som Associate Co-chair and Program Committee Chair of the planning committee.

Vetenskaplig aktivitet

Ann Alriksson-Schmidt var värd åt Melinda Rocchi, läkare från Italien, som fått ett Erasmus+ stipendium och kom till Lunds universitet. Melinda studerade mortalitet hos vuxna med ryggmärgsbråck. Arbetet är snart färdigt att skickas in till tidskriften Pediatrics för publicering.

Samu Mtutu, fd, masterstudent i global hälsa har även hon bedrivit studier relaterade till MMC. Samu har analyserat skilsmässofrekvens hos föräldrar till barn med MMC samt användandet av preventivmedel (p-piller) jämfört med en matchad kontrollgrupp. Detta arbete kommer färdigställas 2022 och skickas in till lämpliga tidskrifter för publicering.