

# Vad är ryggmärgsbråck?

Sven Mattsson, docent, Barn- och ungdomssjukhuset, US, Linköping, Gunilla Glad Mattsson, IKE, K&B, Linköpings universitet

Ryggmärgsbråck (RMB)/myelomeningocele (MMC) är en medfödd skada som uppkommer under slutet av första fostermånaden genom bristande slutning av ryggmärgskanalen och är oftast beläget i nedre delen av ryggmärgskanalen i ländryggen eller korsryggen. Huden kan vara intakt över bråcket (spina bifida occulta) eller endast visa sig som t.ex. en fördjupning eller behåring. Vanligtvis är bråcket öppet vilket innebär att barnet föds med nervrötter och ryggmärg i en såröppning på ryggen. Operation sker snarast möjligt. I Sverige har antalet nyfödda barn med RMB minskat de senaste decennierna från ca 50 barn per år på 1990-talet till idag 15-20 barn. Vid inventering 1998 fanns i Sverige totalt 800 individer med RMB mellan 0 – 18 år men som år 2010 hade minskat till 600. Främsta orsaken till minskningen är tidig fosterdiagnostik och tidigt avbrytande av graviditeten. Orsaken till RMB är fortfarande okänd men är sannolikt multifaktoriell, bl a har genetiska faktorer och folsyrebrist påvisats, men även miljöfaktorer och farmaka har diskuterats.

## Hydrocephalus

Mer än 90 % av barnen med RMB föds med eller utvecklar tidigt vattenskalle (hydrocephalus), ofta med förändringar i bakre skullgropen och lillhjärnan (Arnold-Chari's syndrom) med symtom som andningsstörningar och sväljningsbesvär. Den ökande vätskemängden i hjärnans hålrum avleds oftast till bukhålan via tunn slang med tryckreglerande ventil (shunt). Cystor i ryggmärgen (syringomyeli) på halsnivå kan, liksom Arnold-Chiari-syndrom, ge neurologiska bortfallsymtom med bl a svaghet i armarna. Tidig hydrocephalusutveckling samt upprepade och tidiga episoder med shuntproblem kan ha negativ effekt på barnets allmänna utveckling och utvecklingsstörning föreligger hos cirka 25 %.

## Ryggmärgsskadan

Konsekvenserna av ryggmärgsskadan är beroende på skadans läge och omfattning oftast partiell med varierande grad av muskelförlamning, känselbortfall och nedsatt blodcirkulation i benen. Barnen föds ofta med fotfelställningar (klumpfot) och ibland höftledsluxation. Drygt hälften av barnen utvecklar scolios, vanligen i skolåldern. Med åren försämrad blodcirkulation, nedsatt känsel och rörelseförmåga ökar risken för trycksår och spontanfrakturer. Ryggmärgsskadan påverkar även nerver till urinblåsa och tarm samt sexualfunktionen. För den växande individen är utveckling av s k fjättrad märg (tethered cord) inte ovanligt. I området där bråcket ursprungligen opererades växer nervrötter och ryggmärg fast i ryggmärgskanalen varvid ryggmärgens naturliga vandring uppåt under barnets tillväxt hindras och ger dragning/töjning av ryggmärg och nervrötter. Detta kan ge ytterligare bortfallsymtom med scoliosutveckling och försämringar i blås- och tarmfunktion.

## Blås- och tarmstörning

Neurogen blås- och tarmstörning förekommer hos 80-90 % av barnen med ryggmärgsbråck ofta med dålig blåstömning, urinvägsinfektioner och inkontinens som följd, vilket av flertalet upplevs mer invalidiserande än att vara rullstolsburen. Neurogen blåsrubbning är en progressiv riskfaktor med dålig korrelationen till skadenivå. Regelbundna urodynamiska kontroller är enda möjligheten att tidigt upptäcka riskutveckling, varför nationellt vårdprogram utvecklats (1998 - 2009). Flertalet individer med neurogen blåsrubbning tömmer blåsan med kateter, ren intermitterande kateterisering (RIK), för att bibehålla fullgod njurfunktion och förbättrad kontinens. Ofta ges kompletterande behandling med läkemedel. Även kirurgiska ingrepp används i njurskyddande syfte och för att förbättra inkontinensen. Försök pågår att med neuromodulering d.v.s. att på elektrisk väg förbättra blåstömningen och dämpa den överaktiva blåsan.

Regelbundna vattenlavemang förhindrar förstoppning och inkontinens, men upplevs tidskrävande och svårt att genomföra av individen själv, men är för närvarande den vanligaste metoden. Kirurgiska åtgärder kan också erbjudas.

### **Överlevnad**

Mortaliteten vid ryggmärgsbräck var tidigare hög. Under 1960-talet överlevde endast 10 % sin 10-årsdag. Idag är överlevnaden 90 %. Förbättrad neonatalvård och neurokirurgi (operationsteknik, shuntteknik) har bidragit. Tidig och adekvat handläggning av den neurogena blåsrubbningen med tidig start av RIK har effektivt förhindrat uppkomst av njurskador. Nya operations- och behandlingsmetoder och hjälpmedel har inneburit att personer födda med ryggmärgsbräck idag har stora möjligheter att leva ett långt och bra liv.

### **Sammanfattning**

Barn med ryggmärgsbräck når idag vuxen ålder med ett kvarstående och ibland ökande medicinskt uppföljningsbehov. Ansvar för den fortsatta medicinska uppföljningen är otydlig. Tidig hydrocephalusutveckling och shuntproblem är kopplat till kognitiva svårigheter gällande minnesfunktion, initiativförmåga, planering samt svårigheter att se konsekvenser. Kognitiv funktion hos individer med ryggmärgsbräck begränsas mer än fysisk funktion med avseende på oberoende, vilket är en utmaning för framtida utveckling och behandling.

### **Referenser**

1. Svensk Neuropediatrik Förening 2010. Tillgänglig: <http://www.blf.net/neuropediatrik/vardprogram/mmcele/mall.htm>
2. Oberoende och RIK 2010. Tillgänglig: <http://www.spinabifida.se/>
3. RBU 2010. Tillgänglig: <http://www.rbu.se/start.asp?sida=7247>
4. Olsson I, Dahl M, Mattsson S, Wendelius M, Aström E, Westbom L. Medical problems in adolescents with myelomeningocele (MMC): an inventory of the Swedish MMC population born during 1986-1989. Acta Paediatr. 2007 Mar;96(3):446-9.
5. Borg J, Gerdle B, Grimby G, Stibrant Sunnerhagen K (red). Rehabiliteringsmedicin-Teori och praktik. Studentlitteratur 2006