

## Information till er som fått reda på att fostret har ryggmärgsbråck

*Här följer skriftlig information om ryggmärgsbråck. Det är svårt att i en allmänt hållen information ge svar på frågor som rör er situation och ert foster. Naturligtvis får ni gärna ta kontakt om ni har fler frågor efter att ha läst detta.*

Ryggmärgsbråck uppstår tidigt under graviditeten, redan under vecka 4-5. Det är en missbildning av ryggraden och ryggmärgen, en så kallad neuralrörsdefekt, som också kan involvera hjärnan. En annan benämning är myelomeningocele (MMC; myelo – ryggmärg, meninger – omgivande hinnor, cele – bråck).

Symtomen vid ryggmärgsbråck varierar mycket mellan individer och beror bland annat på var längs ryggraden bråcket är beläget. Rörelseförmåga, känsel samt urinblåsans och tarmarnas funktion är nästan alltid påverkade i olika grad. Ryggmärgsbråck kan vara hudtäckta eller öppna, det vill säga sakna hudtäckning. Med dagens ultraljudsteknik hittas ibland även andra neuralrörsdefekter, vilka inte behöver innebära några symtom.

Nedan beskrivs framför allt följderna vid ryggmärgsbråck (MMC), som är det som vanligen diagnostiseras under graviditeten (prenatalt). Vi beskriver hur det oftast är, men i vissa fall kan ryggmärgsbråck vara förenat med ytterligare medicinska komplikationer beroende på hur hjärna, ryggmärg och skelett ser ut.

När tecken på ryggmärgsbråck upptäcks under fosterlivet erbjuds utredning och uppföljning på regionsjukhus. En barnneurolog kommer att ge information tillsammans med läkare med fostermedicinsk kompetens. Vid fortsatt graviditet kommer regelbundna ultraljudsundersökningar av fostret att ske fram till förlossningen, som planeras i fullgången tid, oftast med kejsarsnitt på regionsjukhus, där barnet sedan får vård.

Idag finns möjlighet till att operera ryggmärgsbråck redan under fosterlivet, för att skydda ryggmärgen från ytterligare skada under andra halvan av graviditeten och därmed förhindra försämrade funktion. Barn som opererats som foster får bland annat en bättre möjlighet att röra sig självständigt. Vissa kriterier behöver uppfyllas för att operation under fosterlivet ska vara möjligt. Du kan få mer specifik information om detta av din läkare.

Om barnet föds med öppet ryggmärgsbråck, som inte opererats under fosterlivet, så täcks ryggmärgsbråcket med fuktiga kompresser och steril duk, och barnet, som brukar må bra, får ligga hos sina föräldrar. Barnet vårdas sedan på barnklinik, antingen neonatalavdelning eller barnavdelning.

Barnet kan behöva ligga i en så kallad kuvös, ett slags barnsäng med tak och väggar, där det är lättare att sköta om bråcket och observera barnet. Öppna ryggmärgsbräck opereras av neurokirurg under första eller andra levnadsdygnet, så att man åstadkommer hudtäckning. Barn vars ryggmärgsbräck opererats redan under fosterlivet behöver inte opereras efter födseln.

Redan i nyföddhetsperioden får ni träffa ett team med flera specialister, bland andra barnneurolog, neurokirurg, barnortoped, fysioterapeut, uro-tarmterapeut och barnurolog. Detta team utreder vilka behandlingar som behövs och uppföljningen planeras tillsammans med barnkliniken och barn- och ungdomshabiliteringen på hemorten. Vårdtiden efter att barnet har fötts varierar, men det kan vara bra att räkna med ungefär fyra veckor.

De flesta barn med öppna ryggmärgsbräck har hydrocefalus (ökad mängd vätska i hjärnans hålrum). De undersöks med ultraljud och ofta magnetkameraundersökning, och neurokirurgen opererar in en tunn shuntslang som leder överflödigt vätska från hjärnans hålrum (ventriklar), under huden, till bukhålan. När barnet växer upp kommer ventil och slang knappast att märkas under huden, men uppföljning av hur shuntens fungerar görs under uppväxtåren.

Om bråcket sitter långt ner på ryggen, kan barnet ha både god känsel och god rörlighet i benen, men om det sitter högre upp, har barnet oftast nedsatt känsel, muskelsvaghet och felställningar i höfter, knän och fötter redan vid födseln. Barnortoped tillsammans med fysioterapeut undersöker och rekommenderar olika insatser för att ge barnen de bästa förutsättningarna att kunna förflytta sig självständigt. Flera lär sig att gå, och många behöver skenor (ortoser) och hjälpmedel. Många väljer med åren att använda rullstol.

Nästan alla med ryggmärgsbräck har påverkan på urinblåsans funktion, även de som har god motorisk funktion och kan gå självständigt. Det innebär att det kan vara svårt att tömma blåsan eller att det ständigt läcker urin. För att skydda njurarna får föräldrarna oftast redan när barnet är nyfött lära sig att tömma barnets urinblåsa med en kateter (en tunn slang) - ren intermittent kateterisering (RIK). Från skolåldern lär sig de flesta barn RIK själva. De flesta behöver så småningom tömma tarmen med hjälp av tarmsköljning, något som de också kan lära sig att göra själva. Uppföljning av dessa funktioner görs av uro-tarmterapeut och barnurolog. Ungdomar med MMC bör få individuell information om sexuella funktioner utifrån deras situation och nivån på bråcket. Kvinnor med MMC kan bli gravida. Många män med MMC har nedsatt fertilitet, vilket kan medföra behov av en remiss till reproduktionsmedicinsk enhet.

Uppföljningen görs utefter medicinska riktlinjer av barnneurolog och teamet av specialister på regionsjukhus samt av team på barn- och ungdomshabiliteringen. Habiliteringen erbjuder insatser till barn, ungdomar och vuxna som har långvariga

funktionsnedsättningar och deras familjer. Där finns team med flera olika yrkeskategorier. Insatserna anpassas utifrån personens behov och förutsättningar.

Personer som har både ryggmärgsbråck och hydrocefalus har ofta svårt med att ta initiativ, fokusera, organisera och planera (exekutiva funktioner), vilket kan påverka både vardagen och inläringen. Barnen kan behöva hjälp i förskola och skola, både av assistent och specialpedagog. En del har intellektuell funktionsnedsättning. Autism förekommer. En del kan behöva anpassad skolgång.

Sammanfattningsvis har personer med ryggmärgsbråck mycket varierande symtom och utvecklingen i det enskilda fallet är svår att förutsäga. Personer med ryggmärgsbråck har stora behov av specialiserad sjukvård, av rehabilitering samt stöd i vardagen, men många lever ett självständigt liv.

I Sverige finns ett nationellt uppföljningsprogram, MMCUP, kopplat till ett kvalitetsregister, dit samtliga personer med ryggmärgsbråck (myelomeningocele, MMC) inbjuds att vara med.

Intresseorganisationen RBU kan ge mer information. Länk till hemsidan finns på MMCUPs hemsida <http://mmcup.se/> där det också finns ytterligare information om det nationella uppföljningsprogrammet. Ryggmärgsbråck är numera sällsynt i Sverige, och det finns informationstext på Socialstyrelsens hemsida Sällsynta hälsotillstånd.

20 december 2025

För MMC-nätverket i Sverige

Lisa Bondjers och Ingrid Olsson, Barnneurologen, Sahlgrenska universitetssjukhuset