



Ryggmärgsbråck

Ryggmärgsbråck är en missbildning av ryggrad och ryggmärg som uppstår tidigt under fostrets utveckling. Missbildningen hör till gruppen neuralrörsdefekter, och oftast ingår även missbildning av hjärnan. Vanligen upptäcks ryggmärgsbråck under graviditeten vid ultraljudsundersökning av fostret. Annars upptäcks det vid barnets födsel. Ryggmärgsbråcket kan vara öppet eller hudtäckt.

I Sverige föds årligen 5–10 barn med ryggmärgsbråck. Förekomsten är för närvarande (2022) knappt 15 per 100 000 barn under 12 år. Hur många med ryggmärgsbråck som finns totalt i landet i alla åldersgrupper är inte känt.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mycket mellan olika individer. Det beror bland annat på var längs ryggraden bråcket är beläget. Den motoriska funktionen, känseln samt urinblåsans och tarmens funktion är nästan alltid påverkade i olika grad.

De flesta med öppna ryggmärgsbråck har ökad mängd vätska i hjärnans hålrum (hydrocefalus), vilket kan ge symptom redan under nyföddhetstiden.

Barn med ryggmärgsbråck som har lärt sig gå behåller ofta en viss gångförmåga som vuxna, men omkring hälften av vuxna med ryggmärgsbråck använder rullstol.

Nedsatt känsel ökar risken för trycksår.

Störning av urinblåsans och tarmens funktion kan innebära såväl tömningssvårigheter som läckage.

Ungefär en tredjedel har en intellektuell funktionsnedsättning. Oavsett intellektuell nivå har personer med ryggmärgsbråck ofta typiska kognitiva svårigheter, med svårigheter att planera, ta initiativ och genomföra aktiviteter.

Många andra hälsoproblem kan också uppstå som komplikationer till ryggmärgsbråck. Regelbunden uppföljning är viktig för att tidigt fånga upp sådana symtom.

Orsak

Genetiska faktorer och omgivningsfaktorer samverkar vid uppkomsten av ryggmärgsbråck.

Brist på folsyra hos den gravida kvinnan kan öka risken för ryggmärgsbråck hos fostret.

Behandling

Öppna ryggmärgsbråck opereras inom två dygn efter barnets födsel. Bråcket sluts och täcks med hud.

Vid hydrocefalus opererar man in en shunt som leder vätskan från hjärnans hålrum till bukhålan.

Föräldrarna och så tidigt som möjligt det växande barnet får lära sig att regelbundet tömma barnets urinblåsa med kateter (ren intermitterent kateterisering, RIK). De flesta med ryggmärgsbråck behöver också någon typ av tarmtömningsrutiner, ofta med regelbunden tarmsköljning.

Tidig kontakt med habiliteringsteam är viktig.

De kognitiva svårigheterna gör att de allra flesta med ryggmärgsbråck behöver någon grad av stöttning för att sköta vardagsrutiner, egenvård, utbildning och arbete.

Resurser

Barn, ungdomar och vuxna med ryggmärgsbråck behöver samordnade insatser från många olika specialister inom sjukvården, och stöd från tvärprofessionella habiliteringsteam under hela livet.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Spin-off
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad i november 2022.