

BLÅSEXSTROFI - Nationellt vårdprogram

190901

Inledning

Blåsexstrofi är en medfödd slutningsdefekt av nedre bukväggen som drabbar 3-4:100 000 födda barn. Bäckeringen är öppen framtill och urinblåsan samt urinröret ligger öppna nedanför en lågt sittande navel. Pojkarna har en kort uppåtkurverad penis och flickorna har en delad klitoris samt ofta trång och kort vagina med risk för prolaps efter puberteten. Det finns varianter av missbildningen med olika svårighetsgrad. Vid lindrigare former är blåsan intakt, men urinröret ligger öppet (isolerad epispadi). Vid svårare varianter kan blåsexstrofi vara kombinerad med avvikelser i tarmkanal och spinalkanal (till exempel kloakestrofi och OEIS (omphalocoele- exstrophy- imperforate anus- spinal defects). Några % av barnen har en 22q11-duplication, vilket är en riskfaktor för blåsexstrofi.

Att vara född med blåsexstrofi innebär långtidsproblem med risk för urininkontinens och sexuell dysfunktion. Behandlingen strävar efter att skapa kontinens och ge förutsättningar för god sexuell funktion och möjlighet till fertilitet. Det kräver ett multidisciplinärt omhändertagande med barnurolog, barnortoped, uroterapeut och psykolog/kurator. Sedan 1 juli 2018 har den kirurgiska behandlingen av barn med blåsexstrofi centraliserats till Lund och Stockholm efter beslut från Rikssjukvårdsnämnden.

Syfte med vårdprogrammet

Syftet med vårdprogrammet är att skapa nationella riktlinjer för hälso- och sjukvården för barn födda med blåsexstrofi, så att omhändertagandet och omvårdnaden av barnet i så stor omfattning som möjligt blir densamma oavsett var i landet barnet föds och senare tas om hand.

Vårdprogrammet riktar sig i första hand till specialister i barnkirurgi, ST läkare i barnkirurgi samt in-remitterande läkare. Vårdprogrammen kan även användas som stöd till övriga läkare och omvårdnadspersonal.

Riktlinjer för remittenter

Prenatal rådgivning/handläggning:

Prenatalt ultraljudsfynd talande för blåsexstrofi är avsaknad av blåsfyllnad, utbuktning av nedre bukväggen och lågt sittande navel. Vid samtidigt bukväggsbråck bör kloakexstrofi misstänkas. Föräldrarna bör få kontakt med blåsexstrofi-team för prenatal information.

Postnatal handläggning:

Transport av barnet/familjen planeras dagtid, antingen samma dag barnet föds, annars dagen efter. Kontakt tas med Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Stockholm via barnkirurgiska konsulten (08 517 70100) eller Skånes Universitetssjukhus Lund via barnkirurgens jour (046 178414).

Preoperativ utredning och handläggning inklusive omvårdnadsrutiner

Preoperativ handläggning innefattar framför allt information till föräldrar. Blåsslemhinnan kan skyddas med mepitel i blöjan, annars krävs ingen specifik omvårdnad utöver sedvanlig neonatalvård om barnet är för övrigt friskt. Ultraljud urinvägar, hjärtbedömning och bäckenröntgen ingår i preoperativ utredning. Blod och/eller vävnadsprov tas före/under operationen för genetisk utredning (främst 22q11-duplikation)

Kortfattad information om behandling vid blåsexstrofi

Behandlingen innefattar flera kirurgiska ingrepp under uppväxtåren och det finns olika traditioner för hur och när rekonstruktion av blåsa, urinrör, bäcken samt genitalia bör ske. Första operationen utförs under de första 24 timmarna eller fördröjs till en till ett par månaders ålder. Rekonstruktion kan utföras i en eller flera seanser. Urinblåsan sluts primärt med eller utan samtidig bäckenkirurgi med samtidig eller senarelagd rekonstruktion av genitalia och kontinenshöjande kirurgi. I Sverige har vi sedan många år tradition att behandla blåsexstrofi med blåsslutning, oftast med samtidig bäckenkirurgi med osteotomier och symfysslutning, vid 4-10 veckors ålder. Flickors genitalia och uretra rekonstrueras vid primäroperationen, medan epispadin hos pojkar opereras vid 12-18 månaders ålder.

Fortsatt behandling av urininkontinens kan bestå av blåsträning hos uroterapeut, regelbunden kateterisering för tömning av urinblåsan, farmakologisk behandling och ytterligare kirurgiska åtgärder. Även genitalia kan behöva kirurgisk korrigerande efter pubertet hos både pojkar och flickor. Det är viktigt att barnet och familjen får fortlöpande psykologiskt stöd.

Uppföljningsprogram

Den nationella vårdprogramgruppen för blåsexstrofi har utarbetat en handlingsplan för uppföljning av njur- och blåsfunktion, funktion/kosmetik genitalia och ortopedi vid nyckelåldrar enligt nedan. Ofta genomförs undersökningar på hemorten och sammanställs vid återbesök hos blåsexstrofiteam. Handlingsplanen följs sedan 2013 och kontinuerlig registrering sker med strukturerade protokoll.

Information om arbetsgruppens sammansättning samt kontaktuppgifter till sammankallande och eller kontaktperson

<i>Lund</i>		
Magnus Anderberg	magnus.anderberg@skane.se	MD, PhD
Anna Börjesson	anna.borjesson@skane.se	MD, PhD
Josefine Andersson	josefine.andersson@skane.se	Uroterapeut
<i>Stockholm</i>	<i>Länk: Blåsexstrofi Karolinska</i>	
Magdalena Fossum	magdalena.fossum@karolinska.se	MD, Docent
Gillian Barker, även kontaktperson Uppsala	gillian.barker@akademiska.se	MD, PhD
Gundela Holmdahl, även kontaktperson Göteborg	gundela.holmdahl@sll.se	MD, docent
Magdalena Boije	magdalena.boije@sll.se	Kontaktsjuksköterska
Cecilia Lindström Grüber	ruth.lindstrom-Gruber@sll.se	Uroterapeut

Dokumentet gäller till sept 2020

Nationell plan för blåsexstrofi överenskommet 130524

Team	Op Kontroll	Urol+Ort kontroll	Urol+Ort kontroll Op episp	Urol+Ort	Urol +Ort+ ev Gyn bedömning
	↓	↓	↓ ↓	↓ ↓	↓
Nyfödd	1-2 mån	3 mån(postop)	1 år	5 år	14-15 år

Nyfödd: UL urinvägar, UL hjärta, bäckenrtg, krea

Vid 3 månader: UL urinvägar, bäckenröntgen, 4t miktionsobservation, krea, Hb, urinodling

Vid 1 år: UL urinvägar, bäckenrtg, MAG3+GFR, cystoskopi med bedömning av blåsvolym, MUC, 4t miktionsobservation, krea, Hb, urinodling, därefter epispadiplastik pojkar

Vid 5 år (utvärdering inför ev kontinenskirurgi): UL urinvägar, bäckenrtg, MAG3+ev GFR, cystometri alt. cystoskopi med bedömning av blåsvolym, 4t miktionsobservation/flöde-resurin/inkontinestest, krea, Hb urinodl

Vid c:a 15 år (vid överlämnande till adolescenturolog/gynekolog): undersökningar som vid 5 år med modifiering beroende på ev kontinenskirurgi, hos flickor genitalundersökning i narkos

Emellan nyckelåldrarna sker kontroller vid behov, minst årskontroller rekommenderas

Teamet runt barn med blåsexstrofi:

Koordinations-sköterska, Barnurolog, Barnortoped, Psykolog/Kurator