

# BLÅSEXSTROFI- Nationellt vårdprogram

210117

## Inledning

Blåsexstrofi är en medfödd slutningsdefekt av nedre bukväggen som drabbar 3-4:100 000 födda barn. Bäckeringen är öppen fram till 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 pubertet. 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). 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 är den kirurgiska behandlingen av blåsexstrofi centraliserad till Lund och Stockholm efter beslut av Rikssjukvårdsnämnden. Då diagnosen är mycket ovanlig och då individer med blåsexstrofi ofta behöver multipla kirurgiska ingrepp under uppväxten är det svårt att säkra kompetens inom området. Därför gjordes en överenskommelse inom professionen hösten 2020, och efter kontakt med Socialstyrelsen, beslöts att den kirurgiska vården av barn och ungdomar med diagnoser inom blåsexstrofi komplexet centraliseras till Karolinska, Astrid Lindgrens Barn och ungdomssjukhus, Stockholm.

## 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, uroterapeuter 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 kan kloakexstrofi misstänkas. Föräldrarna bör få kontakt med blåsexstrofi-team för prenatal information.

Postnatal handläggning:

- Remissvägar:
  - Nyfött barn med blåsexstrofi:

Kontakt tas med blåsexstrofiteamet i Stockholm inom 24 timmar. Ring barnurologkonsulten under vardagar 8-17 (08-517 77000) eller jourtid barnkirurgjouren (Tel 08-517 70100).

Rekommendation att barnet transporteras dagtid inom 72 timmar till barnkirurgen, Karolinska för information och primär utredning.

- Nyfött barn med epispadi:

Remiss skickas till barnurologmottagningen, Astrid Lindgren sjukhuset, Karolinska för polikliniskt besök inom 1-3 månader.

- Nyfött barn med kloakexstrofi:

Kontakt tas med barnkirurgiska konsulten (Tel 08-517 70100), behöver oftast akut transport.

## 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 vårdprogramsguppen 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. Återbesöken vid nyckelåldrar rekommenderas ske i Stockholm. Handlingsplanen följs sedan 2013 och kontinuerlig registrering sker med strukturerade protokoll.

## Information om kontaktpersoner (ansvariga i arbetsgruppen)

<b>Stockholm</b>	<i>Länk: Blåsexstrofi Karolinska</i>	
Gundela Holmdahl	<a href="mailto:gundela.holmdahl@sll.se">gundela.holmdahl@sll.se</a>	Barnurolog
Gillian Barker (även Uppsala)	<a href="mailto:gillian.barker@sll.se">gillian.barker@sll.se</a>	Barnurolog
Magdalena Boije	<a href="mailto:magdalena.boije@sll.se">magdalena.boije@sll.se</a>	Uroterapeut, kontaktsjuksköterska
Cecilia Lindström Grüber	<a href="mailto:ruth.lindstrom-gruber@sll.se">ruth.lindstrom-gruber@sll.se</a>	Uroterapeut
<b>Lund</b>		
Magnus Anderberg	<a href="mailto:magnus.anderberg@skane.se">magnus.anderberg@skane.se</a>	Barnurolog
Anna Börjesson	<a href="mailto:anna.borjesson@skane.se">anna.borjesson@skane.se</a>	Barnurolog
Matilda Wester Fleur	Tel 046-178106	Kontaktsjuksköterska
Agneta Sandberg	Tel 046-178137	Uroterapeut
<b>Göteborg</b>		
Sofia Sjöström	<a href="mailto:sofia.sjostrom@vgregion.se">sofia.sjostrom@vgregion.se</a>	Barnurolog

## 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:

Koordinationssköterska, Barnurolog, Barnortoped, Psykolog/Kurator