



Silver-Russells syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 317

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Silver-Russells syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsinsatser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter under barnaåren	3
Orsaken till SRS	4
Behandling under barndomen	4
Medicinska aspekter och behandling som vuxen	5
Ortopediska aspekter	6
Ögonproblem	7
Öronproblematik	8
Information och rådgivning om mun- och tandhälsa	8
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	10
Stefan har SRS	12

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Jan Engström

Medicinska aspekter under barnaåren

Överläkare Jovanna Dahlgren, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om Silver Russells syndrom, SRS.

-Eftersom de flesta av er, eller kanske alla, har undersökts när ni var små, informerar jag även om medicinska aspekter under barnaåren. På sjukhuset arbetar vi i ett tvärdisciplinärt team där det ingår logoped, tandläkare, sjukgymnast, ortoped, röntgenläkare, barnläkare, barnsjuksköterska, neuropsykolog, öronläkare, ögonläkare och socionom. Det ger oss möjligheter att samordna utredningar och insatser och se till hela barnets situation.

Silver Russells syndrom innefattar individer med:

- ☒ **tillväxthämning** under fostertiden, vilket innebär att barnen är små redan när de föds, och därefter också under uppväxten
 - ☒ **olika stora kroppshalvor**, s k medfödd hemihypertrofi
 - ☒ **kortvuxenhet**, slutlängd i genomsnitt 150 cm för obehandlade män och 140 cm för kvinnor
 - ☒ **asymmetriskt ansiktsskelett med liten underkäke**
 - ☒ **för tidig pubertet**, 30 % av ungdomarna kan behöva att man bromsar puberteten.
 - ☒ **annorlunda perception**, (se särskilt kapitel om ögonproblematik)
- Barn med SRS har många gemensamma ansiktsdrag med triangulärt och ibland också asymmetriskt ansikte med stor panna, liten haka, något underbett med högt gomtak, trånga tandförhållanden och talproblem. Det höga gomtaket innebär att många av barnen kan ha svårt att suga och måste få mat via nässond de första månaderna. Under uppväxten har många barn med SRS dålig aptit och är "små" i maten och kan behöva tillväxthormon för att växa bättre, sa Jovanna Dahlgren.

Olika stora kroppshalvor kan gälla ansikte, armar och ben, bäcken.

-Dessutom kan barnen ha olika mycket muskelstyrka i de två kroppshalvorna.

Många av barnen med SRS är duktiga på att uttrycka sig verbalt, men kan samtidigt ha problem med matematik och det tredimensionella seendet. Ojämn begåvningsprofil kan ge lärare huvudbry när det gäller att ställa rätt krav på barnen.

Det har inte gjorts någon rikstäckande inventering av antalet individer med SRS i Sverige, men ca 40-50 st barn och vuxna med SRS är kända av teamet i Göteborg.

-Men det tror jag är en underskattning. Troligen föds 1/33 000 med SRS, vilket innebär att det föds 33 nya barn med SRS varje år i Sverige.

Orsaken till SRS

SRS orsakas oftast av en tillfälligt uppkommen mutation (förändring) i barnets arvs massa. Barnet har i sådana fall inte ärvt syndromet från någon av sina föräldrar.

-Men det finns också familjer där barnet ärver SRS från någon av föräldrarna som i sådana fall själv har syndromet, sa Jovanna Dahlgren.

Tills alldeles nyligen har orsaken till SRS till stora delar varit okänd, men nu ser det ut som om man hittat ytterligare orsaker till syndromet.

-Alla barn ärver en uppsättning arvsanlag (gener) från vardera föräldern. I de flesta fall har arvsanlagen lika stor betydelse oavsett från vilken förälder det kommer. Men allt oftare upptäcker man att så inte är fallet, att genen från den ena föräldern spelar en viktigare roll, bl a när det gäller fostrets utveckling och tillväxt. Detta, som kallas imprinting, förekommer vid SRS. En av mammans gener i kromosom 11, som är aktiv (och pappans passiv) innehåller en förändring/skada som kan orsaka SRS. Det här är mycket spännande nya kunskaper som kan få stor betydelse i den genetiska forskningen framöver. Redan nu vet man att fler och fler syndrom orsakas av imprinting, sa Jovanna Dahlgren.

Behandling under barndomen

tillväxthämning/uppfödningssvårigheter

-Tillväxthämningen under såväl fostertiden som under uppväxten och uppfödningssvårigheter innebär att barnen kan behöva sondmatas de första månaderna, sa Jovanna Dahlgren

tillväxthormonbehandling

Hormoner styr kroppens biologiska klocka och är viktiga vid många olika kropps funktioner, t ex tillväxthormon i tillräcklig omfattning för växandet som då och ska öka ganska ordentligt. 50 % av personer med SRS har låga halter av tillväxthormon och kan därför behöva tillskott under uppväxten.

-De barn med SRS som behandlats med tillväxthormon har vunnit 2-3 standarddeviationer i längd och blivit längre, män:170, kvinnor 160, än de annars skulle ha blivit, sa Jovanna Dahlgren.

hemihypertrofin (se särskilt kapitel)

för tidig pubertet

Den ökade risken att få för tidig pubertet innebär att 30 % av barnen behöver bromsa puberteten.

sjukgymnastik

Barnen med SRS behöver regelbunden kontakt med sjukgymnast.

perceptionsproblem

Den visuella perceptionen bör utredas och bedömas före skolstart för att lärarna ska kunna sätta in lämpliga stödinsatser i tid.

Medicinska aspekter och behandling som vuxen

Att ha en diskret funktionsnedsättning ställer stora krav när det gäller yrkesmässig verksamhet, sociala relationer (Aspergers syndrom och ADHD är vanligt förekommande) och hälsan. Vuxna med SRS kan få problem med välbefinnandet, ryggen, med graviditeten och med diabetes.

-För inte så länge sedan avslutade man behandlingen med tillväxthormon i 17-18-årsåldern. Numera vet vi att hälften av de som får behandlingen behöver en liten dos även som vuxna för att må bra, sa Jovanna Dahlgren.

Om födelsevikten är låg och man är överviktig som vuxen har man en ökad risk att utveckla diabetes typ 2, beroende på en nedsatt insulinkänslighet.

Panikångest tycks vara något vanligare hos vuxna med SRS än i befolkningen i övrigt, men studier på detta saknas.

-Det kan i viss mån hänga ihop med syndromet, men höga krav från omgivningen och livskris kan också bidra. Hos en del övergår panikångesten i en slags utmattningsdepression.

Astma/allergi är troligen inte vanligare hos vuxna med SRS.

-Små barn med syndromet kan ha trånga andningsvägar och få astma vintertid. Att det skulle vara vanligare med allergier vid SRS har jag inte hört.

Muskelsvagheten i armarna och svårigheterna att gå upp i vikt följer med upp i vuxenlivet.

-Men det är rapporterat att behandlingen med små doser tillväxthormon i vuxenlivet kan förbättra aptiten, bidra till viss ökning av mus-

kelmassan normalisera lågt blodsocker. Fertiliteten påverkas inte efter det att man avslutat tillväxthormonbehandlingen.

Olika långa ben kan korrigeras på olika sätt. (se mer om detta i särskilt kapitel)

Ortopediska aspekter

Ortoped Ann-Charlotte Söderpalm, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om ortopedi vid SRS.

-Jag kommer att fokusera på de viktigaste ortopediska problemen vid SRS, d v s olikstora kroppshalvor och skolios. Kortvuxenhet.

Olikstora kroppshalvor (hemihypertrofi) vid SRS innebär bl a en benlängdskillnad som kan öka med åldern.

-Variationerna är stora. En del har 1,5 cm skillnad i längd mellan benen och fortsätter att ha den skillnaden. När vi träffar ett barn med SRS tittar vi på hur bäckenet ser ut och gör därefter en röntgenundersökning för att se hur benen växer. Så länge skillnaden i längd understiger 2 cm gör vi ingenting. Är skillnaden större än 2 cm stoppar vi tillväxten i det långa benet genom att borra, och därmed förstöra, tillväxtzonen i rörbenets övre del. En möjlighet är också att sätta märklar över tillväxtzonen och på så sätt stoppa tillväxten, sa Ann-Charlotte Söderpalm.

Överstiger den prognostiska skillnaden 5 cm överväger man att förlänga det korta benet, vilket kan ske med flera olika metoder.

-Men att förlänga ett ben exempelvis 5 cm är jobbigt och tar lång tid. Efter operationen, där benet kapas av, måste man avvakta 3-4 dagar till dess att det börjat bildas läkbenmassa. Därefter kan man börja skruva på förlängningsinstrumentet fyra gånger per dag och 0,25 mm per gång. Efter 50 dagar har benet förlängts 5 cm. Sedan måste instrumentet sitta kvar på benet ytterligare drygt en månad/cm, d v s minst 5 månader för att det förlängda benet ska bli tillräckligt starkt att stödja på. När instrumentet tagits bort följer c a 30 dagar med kryckor.

Förutom den olägenhet det innebär för patienten finns en risk för komplikationer, bl a kärl-nervskador, infektioner, stela leder, benbrott efter vinkelfelställningar, fördröjd läkning, rörelseinskränkning i angränsande leder och höftluxation.

Skolios, d v s en ryggradskrökning i frontalplanet, är vanligt förekommande vid SRS.

-Ibland kan oliklånga ben se ut som skolios, men inte vara det och detta kallar vi funktionell skolios. Strukturell skolios innebär att det är något fel i kotorna. Ingenta av dessa skolioser är vanliga. Vanligast är s k idiopatisk skolios, som 90 % av alla med skolios har. Idiopatisk betyder att man inte känner till orsaken, sa Ann-Charlotte Söderpalm.

Vid en undersökning av skolios tar man reda på om patienten har ont, om ryggen är i balans, om det finns en benlängdsskillnad och hur många grader krokigheten är. Dessutom röntgas ryggraden.

Vilken behandling av skoliosen det blir fråga om beror på ryggradskrökningens storlek. 25-40 grader behandlas med korsett och över 40 grader med operation.

-Det finns andra tillstånd i ryggen än skolios som kan orsaka smärta, t ex infektioner, inflammationer och kotfrakturer.

Ryggradskrökningar går inte att träna bort, men starka muskler i rygg och mage är alltid viktigt för att ryggen ska må bra och träning förvärrar inte en skolios.

-Man ska ju alltid vara noga med hur man lyfter tunga saker, att man har en bra teknik och ett bra träningsprogram och detta är särskilt viktigt om man har hemihypertrofi och olika typer av ledförändringar, vilket är vanligt vid SRS, sa Ann-Charlotte Söderpalm.

Ögonproblem

Ögonläkare Marita Andersson Grönlund, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om ögonproblematik vid SRS. -Jag tänkte informera i korthet om synsystemet och vad vi funnit på ögonkliniken när det gäller ögonproblematik vid SRS hos 18 personer.

Längst ut på ögat sitter hornhinnan, därefter regnbågshinnan, linsen, glaskroppen, näthinnan, synnerven som leder in till syncentrum och massor av synbanor som vi har för att förstå vad vi ser.

-Genom pupillen som är en öppning i linsen kan man se rakt in i hjärnan, där näthinnan på ögonbotten kan fungera som ID-märke eftersom dess utseende är personligt och varierar från person till person.

Man skiljer på främre och bakre synbanorna, där synskärpe- och synfältsfunktionerna finns på båda ställena. Färgseende, kontrastkänslighet och mörkerseende finns i främre synbanorna och tolkning och sortering av synintrycken sker i de bakre synbanorna.

Olika ögonundersökningar, med syftet att kartlägga synfunktion och ögonens form och struktur hos de 18 personerna med SRS visade, jämfört med en referensgrupp på 99 personer, bl a följande resultat:

	SRS (18 st)	Referensgrupp (99 st)
Översynthet (hyperopi):	3/18	5/99
Närsynthet (myopi)	4/18	9/99
Astigmatism	9/18	25/99
Skelögdhet (strabism)	3/16	3/99
Latent skelögdhet	6/16	26/99
Nedsatt stereoseende	4/16	3/98

Övriga förekommande ögonförändringar vid SRS var:

☒ onormalt växta ögonbryn	4/16
☒ långa, spretiga ögonfransar	3/16
☒ epikantusveck	1/16
☒ ptos (hängande ögonlock)	1/16
☒ liten synnerv	6/18
☒ slingriga retinalkärl (näthinnekärl)	6/18
☒ visuella perceptionsproblem	4/18

- Dessutom fann vi hos enstaka barn pigmentförändringar i näthinnan, asymmetri av synnerven, blå senhinna, olikfärgade regnbågshinnor och avsaknad av tårkanaler, se Marita Andersson Grönlund.

Öronproblematik

Öronläkare Marie-Louise Barrenäs, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om öronproblematik vid SRS.

- I korthet kan jag berätta att vi inte hittat några hörselnedsättningar hos små barn med SRS. De vanligaste skadorna i hörselsystemet kommer när barnen med SRS blivit äldre och drabbar då främst hörselsnäckan med trånga hörselgångar. Problemen yttrar sig som svårigheter att uppfatta talat språk i kombination med brus av olika slag, se Marie-Louise Barrenäs.

Information och rådgivning om mun- och tandhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin, tandhygienist Mia Zellmer och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

- Under Ågrenskas familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

En av Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också en översiktlig undersökning. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Målet är att på så vis kunna bidra till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

- Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Silver Russells syndrom.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

- Vid SRS bedömer de flesta vi träffat på Mun-H-Center sin munhälsa som utmärkt eller ganska bra och man ansåg sällan att det förelåg några problem vid tandvårdsbesöken. Det stämmer också väl överens med vår uppfattning, säger Birgitta Johansson Cahlin.

- De flesta var nöjda med tandvården och tyckte att de fick den behandling de behövde. Ganska många hade fått tandreglering som barn, bland annat på grund av stort överbett och endast enstaka önskade ytterligare korrigeringar.

- Några personer upplevde en nedsatt gapförmåga vilket också kunde bekräftas vid undersökningen. Gapförmågan var dock inte så dålig att det upplevdes som något större problem. Möjligtvis kunde det vara

jobbigt att gapa stort under lång tid som till exempel vid tandbehandling.

- En annan upptäckt vi gjorde var att det är vanligt med små gropar i emaljen på enstaka tänder. Dessa gropar är mycket små och de flesta hade inte själva noterat dem.

Tandhygienist Mia Zellmer gav en individuell rådgivning om munvård, hur man använder en dubbeltandborste, rengöring mellan tänderna och att använda extra fluor.

Egenvården är alltid viktig, d v s tandborstning morgon och kväll, alltid använda fluortandkräm och att dessutom använda olika hjälpmedel för att hålla rent mellan tänderna t.ex. tandstickor, mellanrumsborstar eller tandtråd. Extra fluortillägg kan vara aktuellt såsom fluor-sköljning, fluortabletter eller fluortuggummi.

-En mjuk tandborste med ett relativt litet borsthuvud är bra för att komma åt alla tandytor. El-tandborste kan också vara bra att använda.

- Blöder tandköttet när man borstar eller petar mellan tänderna kan det vara tecken på inflammation i tandköttet som orsakas av att det ligger kvar bakteriebeläggningar på tänderna. För att inflammationen ska läka behöver man vara ännu mer noggrann med sin munvård. När man känner med tungan på tandytorna ska de kännas glatta när de är bra rengjorda. Det är även viktigt att tänka på kosten, att inte äta mer än 5 ggr/dag.

Regelbundna besök hos tandläkare/tandhygienist är viktigt för att kontrollera att allt är bra i munnen och för att avlägsna eventuell tandsten samt att få fluorbehandling.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med SRS deltog fyra kvinnor och två män i åldrarna 18-42 år i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Slutsatser i urval utifrån de synpunkter deltagarna haft under gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsin- satser.

Skola, utbildning

- ☒ Flera av deltagarna påpekar att de var väldigt ojämna i sina begåvningar, ofta med stora svårigheter i matematik och svensk grammatik. Ojämnheten skapade förvirring hos skolpersonalen som inte insåg att det, och även annat, kunde bero på SRS.
- ☒ Utvecklingsbedömningar som visar vad varje enskilt barn har svårt med och lätt för, skulle underlätta när det gäller vilka krav man ska ställa på barnen. Bättre information till lärarna och mindre klasser skulle också vara en klar fördel för barn med SRS.
- ☒ Flera uttryckte att de hade lättare med inläringen om undervisningen var muntlig istället för skriftlig.
- ☒ De fysiska och mentala anpassningarna i skolan var i allmänhet få.
- ☒ Mobbning var sällsynt förekommande

Arbetsliv

- ☒ Yrkesvalet tycks inte ha varit särskilt påverkat av att man har SRS, möjligen med den begränsningen att man valt yrken där man slipper tunga lyft.
- ☒ För en del passar yrken med liten exponeringsgrad bäst, t ex arbete på kontor, andra har valt att arbeta i sjukvården och omsorgen och trivs med det.
- ☒ Flera uttrycker att de ofta upplevt att de, p g a sin kroppsstorlek, måste prestera mer än andra för att visa att man dög.
- ☒ I många yrken krävs det att man har en viss räckvidd, men det har sällan inneburit några stora problem. Man använder sin fantasi och klättrar på det som finns tillhands.
- ☒ Diskriminering förekommer i ett par fall men tycks inte vara något stort problem för gruppen som helhet

Boende/anpassningar/hjälpmedel/sömn

- ☒ Alla deltagarna hade eget boende och klarade sig bra utan hjälp eller assistans.
- ☒ Bostadsanpassningarna är få, eller rent av obefintliga. Någon behöver en pall för att komma i och ur sängen, en annan har själv byggt en ramp för att nå upp till köksskåpen.
- ☒ De flesta säger sig behöva väldigt mycket sömn, men känner sig ändå inte helt utsövda efter många timmar i sängen, därför att de sover oroligt. En av deltagarna berättar att han kan sova bort en hel dag och mår dåligt av det.

☒ Dåligt morgonhumör framhåller flera att de har.

Fritid

☒ Alla berättar att de är aktiva på något sätt på fritiden. Exempel på aktiviteter är föreningsarbete matlagning, arbete på den egna gården, ridning och hästskötsel samt fysisk träning av olika slag såsom friidrott, cykling, promenader i naturen, simning

Socialt liv, vänner

☒ Deltagarnas berättelser om sitt sociala liv med släkt, vänner och bekanta skiljer sig inte på något väsentligt sätt från vad som är allmänt förekommande.

☒ Flera berättar att de har ganska många bekanta men bara några få nära vänner och att de är nöjda med det.

☒ Kontakten med familj och släkt är viktig. I några fall känner inte alla i slakten ens till att vistelsepartnern har SRS

Sjukvård

☒ Med några få undantag är deltagarna besvikna på att sjukvården (framför allt läkarna) känner till så lite om SRS. Oftast känner man inom sjukvården inte ens till att det finns ett syndrom som heter SRS.

☒ Det ställs stora krav på den som har SRS att informera personal inom sjukvården om syndromet. Ibland undviker man att begära hjälp från sjukvården för att det blir så jobbigt. En deltagare berättade att hon alltid brukade ha med sig skriftlig information om SRS när hon besökte sjukvården.

☒ Några få har haft turen att träffa på bra och kunniga läkare när det gäller SRS och dessa har man så gott som uteslutande träffat på något av landets universitetssjukhus.

☒ Ett stort problem var övergången från barnsjukvården, där det någonstans ändå fanns specialister på området till vuxenvården där det saknades helt.

☒ Intresserade allmänläkare, utan specialkunskaper om SRS, visar då och då intresse och gör vad de kan för att hjälpa patienter med SRS.

Stefan har SRS

Stefan, 42 år, har SRS. Han var en av deltagarna på Ågrenskas vuxenvistelse 2008.

Hur upplever du att det är att vara vuxen och ha SRS?

-Det är mycket en nyhet för mig att veta vad som orsakat min kortvuxenhet och andra problem. Jag fick diagnosen SRS först när jag var 30 år och det var ju en lättnad att få ett namn på de problem jag hade. Men därefter har jag inte fått veta så mycket om syndromet. Under de här dagarna på Ågrenska har jag däremot fått veta mycket mer om SRS än jag visste förut.

-Successivt har det sedan kommit till problem som jag inte hade en aning om att det hörde samman med min kortvuxenhet. I övrigt så tycker jag att jag har fått ett bra liv. Jag en bra anställning på ett företag där jag trivs och jag har en liten gård.

Är det någonting du saknar eller någon större förändring du skulle vilja ha i ditt liv?

-Det enda jag saknar mest är en livskamrat, men det är svårt att få, har det visat sig. Folk drar för snabba slutsatser om mig bara utifrån min storlek och tar sig heller inte tid att lära känna mig. Det är mycket ytan som får bestämma. Det är synd.

Hur var det att växa upp och vara kortvuxen?

-Själva skolarbetet gick hyfsat bra, men i övrigt var det mycket stirrande, pekande och skrattande och det är det ju fortfarande. Det är inte lätt att tåla. Att barn undrar, det förstår man, men när vuxna blir närstående, tittar och har en massa förutfattade meningar, är det inte kul. Ibland blir jag arg och ibland blir jag ledsen, det beror på vilket humör man är på. Det värsta är att man så ofta måste bevisa att man är minst lika bra som någon annan för att de ska ta mig på allvar.

Vilken behandling har du fått/får du?

-Jag har inte fått mycket behandling. Tillväxthormon var väl på tal någon gång när jag var liten, men mina föräldrar vågade inte ta det beslutet av rädsla för biverkningarna. Idag är den stora tröttheten ett bekymmer och kanske kan jag må bättre av en liten dos tillväxthormon, det ska jag undersöka. Ett annat bekymmer är smärtan i lederna och för det får jag inte heller någon behandling. Mina ben är olika långa, det skiljer 3-4 cm. Jag har haft inlägg i skorna när jag var yngre, men av inläggen fick jag istället ont i ryggen, så de tog jag bort. Nu kan de olika långa benen innebära försämrade balans i vissa situationer. Jag har ingen läkare som jag kan vända mig till och som vet lite mer om SRS. När problemen blir för stora vänder man sig till sjukvården akut.

Har SRS satt stopp för planer/utbildningar?

-Ja, när jag var yngre ville jag utbilda mig till snickare. Men det insåg jag tidigt att jobba som snickare skulle jag vara för kort för och dessutom skulle jag kanske inte heller orka med det rent fysiskt. Jag är ganska svag i musklerna.