

## WILLIAMS-BEUREN SINDROM - PRIKAZ SLUČAJA

SARA BELANDŽIĆ, ELIZABETA KRALJ KOVAČIĆ\*

*Williams-Beuren sindrom (WBS) je rijedak genetski poremećaj uzrokovan delecijom segmenta na kromosomu 7, koji izaziva niz karakterističnih simptoma. Djeca s ovim sindromom imaju specifične fizičke osobitosti, kardiološke smetnje, neurološke i kognitivne poteškoće, te izražene socijalne i emotivne karakteristike poput izuzetne društvenosti i verbalnih sposobnosti. Karakterističan izgled lica, često opisan kao "elfovski", uključuje naglašeni nosni most, široka usta i malo čelo. U radu će se prikazati klinički slučaj dječaka od deset godina s dijagnozom WBS-a, u sklopu kojeg dječak ima tipičan fenotip, usporen neuromotorni razvoj, granično usporen psihomotorni razvoj, poteškoće u području jezično-govornog razvoja i oštećenje sluha desno. S obzirom na multidisciplinarno praćenje, te polivalentnu rehabilitaciju zamjetan je značajan napredak u razvoju govora, a pozitivno okruženje u kojem odrasta djelovalo je i na njegovu emocionalnu i socijalnu zrelost. Cilj rada je prikazati važnost sestrinske skrbi za pacijente s WBS-om s naglaskom na procjenu zdravstvenih potreba, podršku obitelji i edukaciju pacijenata. Medicinske sestre/tehničari imaju ključnu ulogu u prepoznavanju specifičnih potreba pacijenata, u praćenju kardiovaskularnog zdravlja, razvoja motoričkih sposobnosti i potreba za emocionalnom podrškom. Osim toga, medicinska sestra je prvi kontakt s obitelji, pružajući važne informacije o postupcima za poboljšanje kvalitete života, planovima skrbi za pacijenta i mogućnostima socijalne podrške. Prikaz kliničkog slučaja omogućuje bolje razumijevanje izazova svakodnevnice njege i potrebu za koordinacijom s multidisciplinarnim timom. Kroz sveobuhvatnu skrb i kontinuirano praćenje može se značajno poboljšati kvaliteta života oboljelih, omogućujući im postizanje maksimalnog potencijala u socijalnim, kognitivnim i emocionalnim područjima.*

Deskriptori: WILLIAMS-BEUREN SINDROM, GENETSKI POREMEĆAJ, SESTRINSKA SKRB

### UVOD

Rijetke bolesti su kromosomske anomalije i genopatije koje se javljaju kod manje od jedne osobe na 5000 stanovnika,

a iako se svaka pojedinačno ne javlja često, zajedno čine značajnu skupinu s velikim brojem oboljelih. Prvi simptomi ovih bolesti često se pojavljuju već u dječjoj dobi i mogu varirati od jasno izraženih do suptilnih znakova, što ponekad dovodi do kašnjenja u postavljanju ispravne dijagnoze. Zbog njihove kronične, degenerativne i ponekad smrtonosne prirode te ovisnosti oboljelih o tuđoj pomoći, pravovremena dijagnoza i multidisciplinarni pristup u skrbi izuzetno su važni (1).

---

\*Dječja bolnica Srebrnjak  
Odjel neuropedijatrije s dnevnim bolnicom

Adresa za dopisivanje:  
Sara Belandžić, bacc.med.techn.  
Dječja bolnica Srebrnjak  
Odjel neuropedijatrije s dnevnim bolnicom  
E-mail: sara22grgic@gmail.com

Williams-Beuren sindrom (WBS) je jedan od rijetkih genetskih poremećaja koji dobiva posebnu pozornost upravo zbog svoje jedinstvene kliničke manifestacije. Uzrokovan je mikrodelecijom na dugom kraku kromosoma 7, u regiji 7q11.23, te dolazi do gubitka približno 27 gena, uključujući i gen za elastin. Dijagnoza se može potvrditi putem genetskih testova kao što su kariotipizacija, microarray ili FISH analizom. U većini slučajeva riječ je o de novo pojavi, ali povremeno se javlja i kao autosomno dominantni oblik nasljeđivanja. Ovaj sindrom, poznat i kao "sindrom ljubaznosti", karakteriziraju specifične facijalne karakteristike, kardiovaskularne anomalije poput supravulvarne aortalne stenozе, intelektualne poteškoće različitog stupnja, specifičan kognitivni profil te endokrine i neuropsihosocijalne poteškoće (2). Karakterističan izgled lica, često opisan kao "elfovski", uključuje naglašeni nosni most, široka usta i malo čelo. Osobe s WBS-om često posjeduju jedinstven neurokognitivni profil u kojem se ističu iznimne verbalne sposobnosti unatoč slabijoj prostornoj percepciji. Prevalencija ovog sindroma procjenjuje se na otprilike 1:10.000 do 1:20.000 novorođene djece, a istraživanja, uključujući studije Bellugi i suradnika, naglašavaju važnost rane intervencije i multidisciplinarnog pristupa u liječenju i skrbi za oboljele (3).

Svrha ovog rada je detaljno prikazati slučaj desetogodišnjeg dječaka Š.F. s Williams-Beuren sindromom, s posebnim naglaskom na njegov motorički, emocionalni i socijalni razvoj te ulogu obitelji, terapijskih aktivnosti i sestrinske skrbi u njegovoj integraciji u društvo.

Prikaz slučaja temelji se na retrospektivnoj analizi medicinske dokumentacije pacijenta Š.F., uključujući nalaze neuropedijatra, psihologa i logopeda. Podaci o obiteljskom okruženju i svakodnevnom aktivnostima prikupljeni su kroz polustrukturirane intervju s roditeljima. Pristup

prikazu slučaja temelji se na principima kvalitativnog istraživanja (4). Korišteni su i znanstveni članci, kliničke studije i publikacije dostupne u bazama podataka PubMed, Medline i Cochrane Library. Analizirani su pregledni članci, prikazi slučajeva i najnoviji rezultati genetskih istraživanja.

#### PRIKAZ SLUČAJA

##### Anamneza i rana dijagnoza Williams-Beuren sindroma

Š.F. je rođen u svibnju 2015. godine induciranim porodom u 41. tjednu trudnoće. Rani postnatalni tijek bio je kompliciran kasnom novorođenačkom sepsom, a roditelji su ubrzo primijetili neuobičajene trzaje nogu pri uspavljivanju. Uprkos početnim sumnjama liječnika, daljnji specijalistički pregledi otkrili su ozbiljnije neurološke i genetske probleme. U dobi od 18 mjeseci, dijagnosticiran je Williams-Beuren sindromom (WBS) na temelju kliničkih obilježja i FISH ("fluorescencijska in situ hibridizacija") analize.

Kod dječaka su potvrđene tipične kliničke manifestacije sindroma: usporen psihomotorni razvoj, poteškoće u jezičnogovornom razvoju, oštećenje sluha desnog uha te izražena društvenost i empatičnost.

##### Neurološke i fizičke karakteristike WBS-a

Našem malom pacijentu dijagnosticirana je i Arnold-Chiari malformacija tip I, što je dodatno kompliciralo kliničku sliku i zahtijevalo neurokirurške zahvate. Motorički razvoj obilježen je blagom nespretnošću i slabijom grafomotorikom. Prohodao je s 18 mjeseci, uz pomoć svog psa Frenka koji nije istrenirani terapijski pas, ali je Š.F.-u značajno unaprijedio njegovu ravnotežu i samopouzdanje. Prema nalazima fizijatra ima blago kifotično

držanje i malpoziciju stopala, što se djelomično kompenzira nošenjem ortopedskih cipela i provođenjem fizikalne terapije. Uz redovite logopedске vježbe, uočljiv je napredak u izražajnom jeziku, premda govor ostaje djelomično agramatičan i jednostavan. Psihološki profili pokazuju izražene verbalne sposobnosti, ali slabije prostorne i motoričke vještine, što je tipično za WBS.

Kardiovaskularni status, koji je kod djece s WBS-om često opterećen supravulvarnom aornom stenozom i drugim anomalijama, kod Š.F. je uredan prema nalazima kardiologa. Redoviti UZV srca i abdomena nisu pokazali abnormalnosti, što značajno smanjuje rizik od komplikacija povezanih s WBS-om. Međutim, povišene vrijednosti TSH zahtijevaju redovite endokrinološke kontrole koje osiguravaju pravovremenu reakciju u slučaju progresije.

##### Sestrinska skrb kod pacijenata s WBS-om

Dugi niz godina medicinske sestre bile su izvršitelji naloga vezanih za rehabilitaciju od drugih članova tima. Kako je napredovala spoznaja o rehabilitaciji mijenjale su se i uloge medicinskih sestara. Uz usavršavanja i edukacije medicinske sestre su s vremenom preuzimale brojne uloge te postale neizostavni članovi kako rehabilitacijskog tako i multidisciplinarnog tima. Kroz mnogobrojna radilišta medicinske sestre su u poziciji provoditi stručnu koordinaciju za uspostavljanje i rješavanje problema s roditeljima djece s posebnim potrebama i članova tima, ali biti i zagovornik djece. U ovom složenom procesu medicinska sestra preuzima brojne profesionalne uloge koje se međusobno isprepliću. Tako se u svom stručnom djelovanju medicinska sestra koristi sljedećim ulogama (9):

- osoba koja brine o djetetu i osigurava mu potpunu i optimalnu sestrinsku skrb;

- edukator;
- savjetnik;
- zastupnik djetetovih interesa;
- menadžer;
- vođa;
- voditelj ili član istraživačkog tima (9).

U slučaju dječaka Š.F. s Williams-Beuren sindromom, sestrinska skrb predstavlja temelj u postizanju optimalnih rezultata rehabilitacije i integracije djeteta u društvo. Medicinske sestre igraju ključnu ulogu u koordinaciji interdisciplinarnih terapija, praćenju napretka i pružanju kontinuirane podrške, ne samo pacijentu, nego i njegovoj obitelji. Individualizirani pristup omogućuje rano prepoznavanje izazova u motoričkom, emocionalnom i socijalnom razvoju te pravovremenu intervenciju koja je presudna za uspjeh cjelokupnog liječenja (8).

Sestre surađuju s neuropedijatrima, fizioterapeutima, logopedima i stručnjacima za glazboterapiju te terapiju uz pomoć životinja, planirajući aktivnosti koje doprinose unaprjeđenju motorike i kognitivnih sposobnosti djeteta. Terapija uz pomoć životinja, koja je u slučaju Š.F.-a rezultirala značajnim poboljšanjem ravnoteže i samopouzdanja, ilustrira kako inovativni pristupi mogu biti učinkoviti pod nadzorom sestrinske skrbi. Uloga medicinskih sestara uključuje osiguravanje sigurnog okruženja tijekom terapija, praćenje vitalnih funkcija te edukaciju roditelja o pravilnom provođenju kućnih vježbi i terapijskih aktivnosti (9).

Pored fizičkih aspekata, sestrinska skrb obuhvaća i pružanje psihološke podrške. Sestre kontinuirano prate emocionalno stanje djeteta, pomažući mu u prilagodbi na promjene i izazove koje nosi kronični poremećaj. S obzirom na Š.F.-ovu izraženu društvenost i emocionalnu

osjetljivost, sestre su primjenjivale tehnike umirivanja, uključujući igru, razgovor i pohvale kako bi smanjile anksioznost tijekom dijagnostičkih postupaka poput MR-a i EEG-a. Kroz individualne konzultacije i radionice za roditelje, medicinske sestre potiču razvoj pozitivnih strategija suočavanja s emocionalnim stresom te osiguravaju otvorenu komunikaciju između svih uključenih stručnjaka (8).

Sveobuhvatan pristup u sestrinskoj skrbi, temeljen na interdisciplinarnoj suradnji i kontinuiranoj edukaciji, ključan je za postizanje dugoročnih poboljšanja u rehabilitaciji djece s Williams-Beuren sindromom. Budući da je WBS rijetka bolest, važno je kontinuirano educirati i medicinsko osoblje o novim saznanjima kako bi se osigurala što kvalitetnija skrb za oboljele. U slučaju Š.F.-a, takav pristup omogućio je značajne napretke u njegovom motoričkom, emocionalnom i socijalnom razvoju, čime se potvrđuje važnost sestrinske skrbi u cjelokupnom procesu liječenja i integracije.

#### Terapija uz pomoć životinja i inkluzivno obrazovanje

Terapija uz pomoć životinja pokazala se izuzetno korisnom za djecu s WBS-om, osobito u kontekstu emocionalne stabilnosti i motoričkog razvoja. Djetetova interakcija s terapijskim psom omogućila mu je ne samo poboljšanje ravnoteže, već i smanjenje anksioznosti i razvoj socijalnih vještina. Suočavanje s gubitkom prvog psa bilo je emocionalno zahtjevno, ali dolazak novog pomogao je u očuvanju kontinuiteta terapije i emocionalne podrške. Ovaj slučaj potvrđuje važnost terapije uz životinje i emocionalne podrške u rehabilitaciji djece s neurorazvojnim poremećajima. Podaci iz literature potvrđuju kako su rana intervencija, inkluzivno obrazovanje i obiteljska podrška ključni čimbenici u poboljšanju kvalitete života djece s WBS-om (7).

Dječak je s dvije godine i šest mjeseci započeo pohađati vrtić, gdje je uz podršku odgajateljica uspješno usvajao vještine samostalnog oblačenja, hranjenja i obuvanja.

Školski program prilagođen je dječakovim kognitivnim mogućnostima, uz individualizirani pristup i asistenciju. Učiteljica i asistentica koriste metodu pohvala i pozitivnog poticanja, što je od velike važnosti za djecu s WBS-om s obzirom na njihovu sklonost niskom samopouzdanju. Izražena empatija i spremnost na pomoć vršnjacima i svim djelatnicima škole, dodatno olakšavaju socijalnu integraciju dječaka.

#### Izazovi

Unatoč značajnom napretku, Š.F. se suočava s izazovima karakterističnim za WBS, uključujući osjetljivost na zvukove i poteškoće u prostornoj orijentaciji. Također, izrazito je osjetljiv na biometeorološke promjene, što se očituje kroz učestale glavobolje, vrtoglavicu i opću nelagodu. U takvim situacijama, učiteljica često kontaktira roditelje zbog dječakovih tegoba, poput izraženih bolova u glavi ili vrtoglavice.

Izraženija empatija i društvenost, iako pozitivne karakteristike, mogu otežati prepoznavanje socijalnih granica, što potencijalno može dovesti do nesporazuma s vršnjacima. Stoga je važno kroz socijalne priče i terapiju socijalnih vještina razvijati prepoznavanje društvenih signala i primjerenih odgovora u različitim situacijama.

Redovite kontrole endokrinologa i neuropedijatra, uz nastavak logopedске i radne terapije, ključne su za održavanje postignutih rezultata i pravovremeno uočavanje novih poteškoća. Nastavak multidisciplinarnog pristupa te kontinuirana edukacija roditelja i školskog osoblja o specifičnostima WBS-a osiguravaju optimalne uvjete za djetetov daljnji razvoj.

#### ZAKLJUČAK

Williams-Beuren sindrom predstavlja kompleksan genetski poremećaj s izrazito raznolikom kliničkom slikom, koji zahtijeva multidisciplinarni pristup liječenju i dugoročno praćenje. Prikaz slučaja dječaka ističe važnost rane dijagnoze, kontinuiranih terapija i emocionalne podrške za optimalan razvoj djece s ovim sindromom. Unatoč brojnim izazovima, uključujući osjetljivost na zvukove, poteškoće u prostornoj orijentaciji te osjetljivost na biometeorološke promjene, Š.F. je pokazao značajan napredak zahvaljujući sustavnom pristupu liječenju i snažnoj podršci obitelji.

Izuzetno važnu ulogu u dječakovu napretku imala je terapija uz pomoć životinja, koja je pokazala pozitivan učinak na njegovu emocionalnu stabilnost, socijalizaciju i motoričku koordinaciju. Interakcija s terapijskim psom pridonijela je smanjenju anksioznosti, poboljšanju ravnoteže te razvoju empatije i komunikacijskih vještina. Ovaj aspekt terapije naglašava važnost inovativnih pristupa u rehabilitaciji djece s rijetkim bolestima.

Uloga sestrinske skrbi u ovom slučaju pokazala se ključnom za koordinaciju terapija, edukaciju roditelja i pružanje emocionalne podrške, dok je inkluzivno obrazovanje dodatno doprinijelo razvoju motoričkih i socijalnih vještina. Individualizirani pristup, temeljen na redovitim kontrolama endokrinologa, neuropedijatra, logopeda i psihologa, omogućio je pravovremeno uočavanje novih simptoma i prilagodbu terapijskih intervencija.

Ovaj prikaz slučaja naglašava potrebu za daljnjim istraživanjem i edukacijom zdravstvenih djelatnika o Williams-Beuren sindromu, kako bi se osigurala sveobuhvatna skrb i poboljšala kvaliteta života oboljelih. Integracija različitih terapijskih pristupa i kontinuirana edukacija obitelji pokazali su se ključnima za postizanje pozitivnih ishoda i potvrđuju važnost

holističkog pristupa u skrbi za djecu s rijetkim bolestima.



Slika 1.  
Š.F.

#### LITERATURA

1. Mardešić D, i sur. Pedijatrija. 7. izd. Zagreb: Školska knjiga; 2003.
2. Pereza N, Barbarić I, Ostojić S, Čače N, Kapović M. Recurrent Achalasia in a Child with Williams-Beuren Syndrome. Collegium antropologicum (Internet). 2011; 35 (3): 941-4. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/72204> pristupljeno 22.2.2025.
3. Bellugi U. et al. Neural systems for speech and language processing in individuals with Williams syndrome. Trends in Cognitive Sciences. 2000.
4. Yin, R.K. Case Study Research and Applications: Design and Methods. Sage Publications. 2018.
5. Levinson, B. M. Pets and Personality Development. Psychological Reports. 1978; 42 (suppl 3): 1031-8. <https://doi.org/10.2466/pr0.1978.42.3c.1031>.

6. Bert, F., Gualano, M.R., Camussi, E., Pieve, G., Voglino, G., & Siliquini, R. Animal assisted intervention: A systematic review of benefits and risks. *European journal of integrative medicine*. 2016; 8 (5): 695-706. <https://doi.org/10.1016/j.eujim.2016.05.005>.
7. Pober, B.R. Williams-Beuren syndrome. *New England Journal of Medicine*. 2010.
8. Jerković Gavran K. Medicinska sestra član multidisciplinarnog tima u skrbi djece s posebnim potrebama (Završni rad). Koprivnica: Sveučilište Sjever; 2016. Dostupno na: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:122:745036> pristupljeno 22.2.2025.
9. J. Pavić: Zdravstvena njega osoba sa invaliditetom, Zagreb. 2014.

### Summary

#### WILLIAMS-BEUREN SYNDROME - CASE REPORT

Sara Belandžić, Elizabeta Kralj Kovačić

*Williams-Beuren syndrome (WBS) is a rare genetic disorder caused by the deletion of a segment on chromosome 7, which leads to a range of characteristic symptoms. Children with this syndrome exhibit specific physical features, cardiovascular issues, neurological and cognitive difficulties, as well as prominent social and emotional traits, such as exceptional sociability and verbal skills. The characteristic facial appearance, often described as "elf-like", includes a pronounced nasal bridge, wide mouth, and a small forehead. This paper will present the clinical case of a 10-year-old boy diagnosed with WBS, in which the boy displays the typical phenotype, delayed neuromotor development, borderline delayed psychomotor development, speech-language development difficulties, and hearing impairment in the right ear. Given the multidisciplinary follow-up and polyvalent habilitation, significant progress in speech development has been observed, and the positive environment in which he is growing up has also contributed to his emotional and social maturity. The aim of this paper is to highlight the importance of nursing care for patients with WBS, focusing on the assessment of health needs, family support, and patient education. Nurses/technicians play a crucial role in recognizing the specific needs of patients, such as monitoring cardiovascular health, motor skills development, and the need for emotional support. Moreover, the nurse is the first contact with the family, providing essential information about procedures to improve quality of life, care plans for the patient, and opportunities for social support. The clinical case presentation enables a better understanding of the challenges of daily care and the need for coordination with the multidisciplinary team. Through comprehensive care and continuous monitoring, the quality of life for patients can be significantly improved, allowing them to reach their full potential in social, cognitive, and emotional areas.*

Descriptors: WILLIAMS-BEUREN SYNDROME, GENETIC DISORDER, NURSING CARE