

**Nevena Vučinac Zelić***Klinički bolnički centar Osijek, Klinika za pedijatriju  
Josipa Huttlera 4, Osijek*

# Prader-Willijev sindrom - obilježja, komunikacija, jezik i govor

**Prader-Willi Syndrome - Characteristics,  
Communication, Speech and Language**

Pregledni rad: UDK: 616-053.2-056.36:159.946.3

DOI: <https://doi.org/10.31299/log.13.2.3>**Sažetak**

Prader-Willijev sindrom složeni je genetski poremećaj iz skupine rijetkih bolesti. Nastaje zbog nedostatka izražaja očevih gena na 15. kromosomu. Pojavnost se procjenjuje u omjeru od 1:12.000 do 1:15.000. Javlja se i kod muškaraca i žena u podjednakom broju (International Prader-Willi Syndrome Organisation, 2009). Osobe kod kojih je utvrđen Prader-Willijev sindrom karakterizira neonatalna hipotonija, hiperfagija, prekomjerna tjelesna težina, nepotpun spolni razvoj, usporen rani motorički razvoj, nizak rast, intelektualne teškoće, problemi u ponašanju, teškoće u razvoju jezika i govora. Simptomi i težina Prader-Willijeva sindroma mogu se razlikovati od osobe do osobe. Mnoge značajke poremećaja su nespecifične, a druge se mogu razvijati polako tijekom vremena ili mogu biti neupadljive. Većina provedenih istraživanja usredotočena je na medicinske, genetske i bihevioralne aspekte ovog sindroma, dok su rijetka istraživanja o jezičnim i govornim sposobnostima osoba s Prader-Willijevim sindromom. Jezične i govorne sposobnosti uvelike se razlikuju po težini i vrsti prisutnih teškoća. Razumijevanje obilježja Prader-Willijeva sindroma olakšat će stručnjacima planiranje podrške. Ciljevi ovog rada su pregledati i sažeti dio literature o komunikacijskim, jezičnim i govornim sposobnostima osoba s Prader-Willijevim sindromom, opisati obilježja koja mogu pridonijeti teškoćama u socijalnoj komunikaciji, promijenjenom glasu, jezičnoj i govornoj funkciji, te u skladu s time predložiti moguće smjernice u logopedskoj podršci. Osim toga, istaknut će se i utjecaj bolesti na obitelj oboljelog.

**Ključne riječi:***Prader-Willijev sindrom, obilježja, jezik, govor, logopedska podrška***Abstract**

Prader-Willi syndrome is a rare, complex genetic disorder. It is caused by the loss of function of paternal genes on chromosome number 15. The condition occurs in one out of every 12,000–15,000 births and affects equal number of males and females (International Prader-Willi Syndrome Organisation, 2009). Prader-Willi syndrome is characterized by neonatal hypotonia, obesity, hypogonadism, delayed early motor development, low growth, intellectual disability, behavioral problems as well as speech and language difficulties. The symptoms and severity of Prader-Willi syndrome can vary from one person to another. Many features of the disorder are nonspecific while others may develop slowly over time or can be subtle. The most of research has been focused primarily on medical, genetic, and behavioral aspects of the syndrome. There is limited information available regarding speech and language abilities of individuals with Prader-Willi syndrome. The speech and language skills of individuals with Prader-Willi syndrome differ greatly in the severity and type of deficits that they present. The understanding of features of Prader-Willi syndrome will facilitate the planning of appropriate support. The aim of this paper is to review and summarize part of literature on the communication, speech and language abilities of individuals with Prader-Willi syndrome, and to describe features that may contribute to social communication problems, altered voice, speech and language function as well as to suggest possible strategies of speech and language support. In addition, the impact of the disease itself on the family of the patient will be highlighted.

**Keywords:***Prader-Willi syndrome, features, speech, language, speech-language therapy*

## UVOD

Prema podacima Europske organizacije za rijetke bolesti (EURORDIS), evidentirano je više od 6000 različitih rijetkih bolesti od kojih boluje 30 milijuna ljudi u Europi (EURORDIS - Rare Diseases Europe, 2023). Među njima je oko 50 % djece. Većina rijetkih bolesti, njih 80 %, genetski je uvjetovane etiologije. Rijetke se bolesti javljaju kod manje od 5 pojedinaca na 10.000 osoba, što je omjer 1:2000 (Hrvatski zavod za javno zdravstvo, 2022).

Procjenjuje se da je u Republici Hrvatskoj oko 250.000 oboljelih od rijetkih bolesti. Točni i sveobuhvatni epidemiološki i/ili statistički podaci o rijetkim bolestima u Republici Hrvatskoj ne postoje (Ivčić, 2020).

Jedna od rijetkih bolesti jest Prader-Willijev sindrom. Patogeneza ovog složenog genetskog poremećaja javlja se zbog nedostatka aktivnih očevih gena određene kromosomske regije na 15. kromosomu (15q11-q13) (Čičak, 2018). Javlja se kod muškaraca i žena, neovisno o spolu i rasi. Pojavnost se procjenjuje u omjeru od 1:12.000 do 1:15.000 (International Prader-Willi Syndrome Organisation, 2009). Prema neslužbenim podacima, u Republici Hrvatskoj postoji pedesetak osoba s Prader-Willijevim sindromom. Smatra se da je brojka i veća, jer pojedincima još nije postavljena dijagnoza Prader-Willijeva sindroma. Rijetki sindromi u dječjoj dobi, unatoč svojoj specifičnoj kliničkoj slici, često ostanu godinama neprepoznati. Rana je dijagnoza vrlo važna, kako bi se što ranije moglo započeti s odgovarajućom terapijom i stručnom podrškom te se omogućilo da dijete dosegne svoj puni potencijal sa što manje nedostataka bilo koje vrste (Bježančević i sur., 2020). Međutim, informacije o specifičnim rijetkim bolestima često su i nedostupne pa je potreba za ovim znanjem prisutna ne samo kod pacijenata i njihovih obitelji, nego i među stručnjacima i tijelima državne uprave. Važna je edukacija i informiranost stručnjaka, oboljelih i šire populacije, prevencija i rano otkrivanje rijetkih bolesti, integrirana zdravstvena i socijalna zaštita, te promoviranje istraživanja u području rijetkih bolesti (Ministarstvo zdravlja Republike Hrvatske, 2015). Liječenje i stručna podrška osoba s Prader-Willijevim sindromom zahtijeva multidisciplinarni tim koji uključuje pedijatra, genetičara, endokrinologa, gastroenterologa, fizijatra, psihijatra, pulmologa, psihologa, logopeda, radnog terapeuta, fizioterapeuta i prema potrebi drugih specijalista. Često nedostaju odgovarajuće zdravstvene usluge i kvalificirani stručnjaci. Terapijske su mogućnosti ograničene, posebno ako se kasno dijagnosticira (Lešović, 2017). Nerijetko je na roditeljima sva težina, od traganja za dijagnozom, do dobivanja informacija i potrebne podrške. Rođenje djeteta s teškoćama u razvoju donosi velike izazove i roditeljima i cijeloj obitelji. Takvo roditeljstvo se može nazvati "neizvjesnim putovanjem" (Seligman i Darling, 2007). Stoga je važno prikupljanje i širenje točnih informacija prilagođenih potrebama stručnjaka, pacijenata i njihovih obitelji, što je ključno za unapređenje brige za zdravlje osoba kojima je utvrđena rijetka bolest.

U ovom su radu opisana obilježja Prader-Willijeva sindroma s naglaskom na obilježja komunikacije, jezika i govora kod ove populacije. Poznavanjem njihovih obilježja možemo olakšati diferencijalnu dijagnostiku, ali i stvaranje plana logopedске podrške.

## Obilježja Prader-Willijeva sindroma

Skup obilježja kod Prader-Willijeva sindroma prvi put su opisali švicarski pedijatri Prader, Labhart i Willi 1956. godine, po kojima je sindrom i dobio ime. Fenotipska obilježja uključuju manje dismorfije lica (smanjen bifrontalni promjer, vjedni rasporak bademastog oblika, tanka gornja usna), nizak rast, male i uske šake s ravnim ulnarnim rubom, mala stopala, koljena u valgusu, hipopigmentirana koža i kosa (Tomac, 2015). Klinička slika Prader-Willijeva sindroma znatno se razlikuje s obzirom na prisutne kliničke manifestacije, od kojih je većina povezana s hipotalamičnom disfunkcijom. "Poremećena endokrina funkcija hipotalamusa dovodi do hipogonadizma, insuficijencije nadbubrežne žlijezde, manjka hormona rasta i hipotiroidizma" (Tomac, 2015, str. 18).

Prenatalno i neonatalno razdoblje obilježeno je hipotonijom. Već intrauterino hipotonija dovodi do smanjenih pokreta fetusa, polihidramnija i abnormalnog položaja fetusa pri porodu, što zahtijeva instrumentalno dovršenje poroda ili carski rez (Cassidy i Driscoll, 2009). Pri rođenju djeteta obično ima nisku porođajnu težinu, te izrazitu hipotoniju cijelog tijela, letargiju, nenapredovanje na težini, oslabljen refleksi sisanja, tihi plač (Tomac, 2015). Stoga neonatalno razdoblje zahtijeva enteralnu prehranu, odnosno postavljanje nazogastrične sonde (NGS), kako bi se prevenirao nastanak težih zdravstvenih posljedica (aspiracija). Logopedski postupci za vrijeme trajanja enteralne prehrane usmjereni su na stvaranje preduvjeta za buduće uspješno oralno hranjenje, kao i na različite senzomotoričke postupke stimulacije. Logopedski postupci usmjereni su i na procjenu spremnosti za oralno hranjenje kako bi se utvrdilo - postoji li fiziološka spremnost za uvođenje oralne prehrane (Ivkić i Brozović, 2019). Nerijetko je dugotrajan proces prelaska s nazogastrične sonde na peroralnu prehranu, sastoji se od nekoliko faza čije provođenje zahtijeva visoku razinu stručnosti (Ivšac i sur., 2007). Sazrijevanjem se normalizira mišićni tonus, što pospješuje učinkovito oralno hranjenje. Usprkos dotadašnjim teškoćama s hranjenjem i nenapredovanjem na težini, razdoblje djetinjstva karakterizira upravo suprotno: hiperfagija i nezasićen apetit. Najčešće se to javlja između prve i šeste godine djetetova života (Čičak, 2018). Ako hranjenje nije pod strogom kontrolom rezultirat će brzim i znatnim povećanjem tjelesne težine, te se može razviti morbidna pretilost (Tomac, 2015). Stoga je važna rana dijagnostika i primjereno liječenje kako bi se spriječio nastanak komplikacija zbog pretilosti, poboljšala kvaliteta i duljina života osoba s Prader-Willijevim sindromom (Lešović, 2017).

Zbog prisutnosti smanjenog tonusa mišića i mišićno-skeletnih malformacija, psihomotorni će razvoj biti sporiji. Rani miljokazi postizu se u prosjeku dvostruko kasnije od očekivanog, odnosno urednog razvoja. Primjerice, dijete će sjediti s 12 mjeseci, a tek oko 24. mjeseca će prohodati i progovoriti prve riječi sa značenjem.

Osobe s Prader-Willijevim sindromom imaju u većini slučajeva blagi ili umjereni stupanj intelektualnih poteškoća, dok 8 % ima graničan ili čak prosječan kvocijent inteligencije (Laurier i sur., 2015, prema Tomac, 2015). Prema nekim podacima, intelektualne teškoće variraju od umjerenih do teških, pri čemu je kod većine osoba umjereni stupanj intelektualnih teškoća (Dimitropoulos i Schultz, 2007). Nerijetko su kognitivna odstupanja najuočljivija u školskoj dobi. Uzimajući u obzir većinom snižene kognitivne sposobnosti, teškoće kratkoročnog pamćenja, slušne obrade i sekvencioniranja, očekivan je utjecaj

na jezične i govorne sposobnosti, te kašnjenje u jezičnom razumijevanju i proizvodnji.

Budući da djeca s Prader-Willijevim sindromom imaju višestruke teškoće u razvoju i učenju, akademski je uspjeh često slabiji neovisno o kognitivnim sposobnostima (Cassidy i Driscoll, 2009).

Karakterističan obrazac ponašanja počinje u ranom djetinjstvu u 70-90 % osoba s Prader-Willijevim sindromom (Casidy i Driscoll, 2009). U području ponašanja, javljaju se napadi bijesa, tvrdoglavost, manipulativno ponašanje, emocionalna nestabilnost, kompulzivna ponašanja (čupkanje kože) koja vode prema samoozljeđivanju (Lewis i sur., 2002). U pojedinim slučajevima opisani su simptomi depresije i anksioznosti. Povećan je rizik od psihoza i poremećaja spavanja (Duis, 2022). Ponekad su obilježja ponašanja usporediva s onima koja karakteriziraju poremećaje iz spektra autizma, poput rigidnih i repetitivnih modela ponašanja, te lošije kvalitete socijalnih odnosa. Problemi u ponašanju se pojačavaju povećanjem kronološke dobi i porastom indeksa tjelesne mase (Casidy i Driscoll, 2009). Ograničene longitudinalne studije sugeriraju da je odnos između problema u ponašanju i roditeljskog stresa - dvosmjernan. Pojava i porast problema u ponašanju dovodi do povećanja roditeljskog stresa tijekom vremena, a visok roditeljski stres dovodi do povećanja problema u ponašanju kod djece ( Baker i sur., 2002; Neece i sur., 2012).

Osim poremećaja u ponašanju, kod osoba s Prader-Willijevim sindromom, u starijoj životnoj dobi utvrđene su teškoće u motoričkoj koordinaciji pokreta koje se očituju u lošijoj manualnoj spretnosti i grafomotorici (Blanco-Hinojo i sur., 2021; Wan-Ling i sur., 2018).

Istraživanja pokazuju nedostatne imitativne sposobnosti kod odraslih osoba s Prader-Willijevim sindromom, iako su vizuospcijalne sposobnosti sačuvane. Narušena sposobnost oponašanja gesti stoga može biti posljedica raširene disfunkcije mozga (žarišne promjene u mozgu). Naime, specifični doprinos ključnih moždanih struktura koje sadrže zrcalne neurone treba još istražiti (Caixas i sur., 2021).

S obzirom na širinu teškoća povezanih s Prader-Willijevim sindromom, obavezan je integrirani multidisciplinarni pristup, počevši od neonatalnog razdoblja uz nastavak podrške i u odrasloj dobi.

### **Jezične i govorne sposobnosti osoba s Prader-Willijevim sindromom**

Većina provedenih istraživanja usredotočena je na medicinske, genetske i bihevioralne aspekte ovog sindroma, dok su rijetka istraživanja o kognitivnim, jezičnim i govornim sposobnostima (Kleppe i sur., 1990). Dosadašnja istraživanja pokazuju da je ukupna jezična sposobnost znatno ispod kronološke dobi (Dimitropoulos i sur., 2013). Znanstvena literatura opisuje kliničku heterogenost i različite mogućnosti intervencije u slučajevima osoba s Prader-Willijevim sindromom (Misquiatti i sur., 2011). Jezične i govorne sposobnosti osoba s Prader-Willijevim sindromom uvelike se razlikuju po težini i vrsti prisutnih teškoća, od neverbalnih pojedinaca do onih koji će postići uredne jezične i govorne sposobnosti u odrasloj dobi. S obzirom na to, logopedska prognoza osoba s Prader-Willijevim sindromom prilično je varijabilna. Zbog niske učestalosti poremećaja, tek će se manji broj stručnjaka (logopeda i dr.

stručnjaka koji rade s djecom) u svom radu susresti s osobama s dijagnozom Prader-Willijeva sindroma. Iako se pojedinci s Prader-Willijevim sindromom smatraju klinički heterogenom skupinom, jer među njima postoji velika raznolikost jezičnih i govornih sposobnosti, uočeno je nekoliko zajedničkih jezičnih i govornih značajki (Branson, 1981; Munson-Davis, 1988, prema Akefeldt i Gillberg, 1997). Odmah po rođenju djeteta pokazuje oslabljeni plač. U predjezičnom razdoblju oskudna je vokalizacija, brbljanje i odgođena pojava prvih riječi sa značenjem. Nadalje, oskudan je razvoj glasova, smanjena oralna motorika. Govor je često karakteriziran nepreciznom artikulacijom, hipernazalnošću, abnormalnom visinom i oštrom kvalitetom glasa. Prozodija također može biti narušena. Jezični poremećaji kod osoba s Prader-Willijevim sindromom podrazumijevaju odstupanja na svim jezičnim sastavnicama (fonologija, morfologija, sintaksa, semantika, pragmatika) i u narativnim vještinama.

Klinička obilježja Prader-Willijeva sindroma utječu na jezične i govorne sposobnosti.

Stoga su u nastavku opisi obilježja komunikacije, jezika i govora kod osoba s Prader-Willijevim sindromom koja će olakšati stručnjacima procjenu i planiranje intervencije.

#### *Obilježja artikulacije*

Utvrđeno je da je artikulacija kod osoba s Prader-Willijevim sindromom obično narušena (Defloor i sur., 2000). Brojni su čimbenici koji utječu na oskudan razvoj glasova, uključujući odstupanja u morfološko-anatomskoj građi artikulatora, dugotrajno hranjenje nazogastričnom sondom, reducirana salivacija, hipotonija artikulatora, reducirana zračna struja tijekom govora, slabije sposobnosti slušne obrade i pamćenja, intelektualne teškoće. Odstupanja u anatomskoj građi artikulatora izravno utječu na artikulacijske sposobnosti. Otvoren zagriz, uzak nepčani luk i mikrognatija rezultiraju smanjenim artikulacijskim sposobnostima. Nadalje, smanjeno izlučivanje slina, koja je gusta i viskozna (88,9 %), (Misquiatti i sur., 2011), može uzrokovati propadanje denticije, čime se narušava i sama artikulacija. Dominantna značajka je hipotonija cijelog tijela, tako i orofacijalne muskulature. Slabije oralno-motoričke vještine, posebno reducirana elevacija jezika, te sporije izvođenje pokreta artikulatora, odgovorni su za oskudan razvoj glasova kod Prader-Willijeva sindroma. Značajno reducirane oralno-motoričke vještine potvrđuje i istraživanje, u kojemu je najčešće odstupanje zabilježeno u nesposobnosti elevacije jezika. Osim toga, pojedinci s Prader-Willijevim sindromom pokazali su umjereno odstupanje razvijenosti fonoloških vještina (Akefeldt i Gillberg, 1997). Isto pronalaze Misquiatti i sur. (2011), koji navode da uz odstupanja u području artikulacije, karakteristično za Prader-Willijev sindrom, jest i slabiji fonološki razvoj (80 %). U skladu s navedenim, može se utvrditi supostojanje fonoloških i artikulacijskih poremećaja u većini slučajeva. Defloor i sur. (2002) ističu da se sazrijevanjem fonološki problemi postupno ublažavaju i nestaju, dok fonetske poteškoće postaju očitije.

Ako postoje teškoće artikulacije i prozodije, a koje nisu posljedica neuromišićnih oštećenja, riječ je o govornoj apraksiji. Rjeđe su opisani slučajevi govorne apraksije kod osoba s Prader-Willijevim sindromom.

Govor osoba s Prader-Willijevim sindromom nerijetko je slabije razumljiv. U slučaju slabije razumljivosti govora uvodi

se potpomognuta komunikacija, koja smanjuje frustraciju i olakšava komunikaciju s okolinom (Lewis i sur., 2002).

### *Obilježja glasa*

Endokrina disfunkcija utječe na izmijenjen rast larinksa, s posljedicom previsoke ili preniske visine glasa (Lewis i sur., 2002). Istraživanje Akefeldta i Gillberga (1997), potvrđuje odstupanja povezana s endokrinom disfunkcijom (promijenjena visina tona i rezonancija) i hipotonijom mišića kod osoba s Prader-Willijevim sindromom. Osim što narušena kvaliteta glasa može biti povezana s izmijenjenim rastom grkljana, povišen osnovni laringealni ton može biti uzrokovan kompenzatornim mehanizmom, odnosno rastezanjem mišića, koji nisu obično uključeni, a aktiviraju se kao odgovor na hipotoniju mišića. U nekim slučajevima primijećene su abnormalno niske frekvencije osnovnog laringalnog tona. Čak i kod onih ispitanika s primjerenom visinom glasa prema dobi i spolu, perceptivnom analizom glasa uočavaju se povremeni prekidi glasa ili neprimjereno povećanje visine glasa (Defloor i sur., 2001).

Nazalnost može biti poremećena tromim velofaringealnim pokretima ili neadekvatnom velofaringealnom okluzijom, što je moguće kod hipotonije.

Rezonancija je najčešće obilježena hipernazalnošću. U tom slučaju oslabljen je izgovora okluziva i drukčiji je način tvorbe glasova. Glas obojen hipernazalnošću glavno je obilježje flakcidne dizatrije.

Prema tome, kvaliteta glasa kod osoba s Prader-Willijevim sindromom usporediva je s onom kod osoba s flakcidnom dizatrijom (Branson, 1981; Klepe i sur., 1990, prema Akefeldt i Gilberg, 1997). Kod manjeg je broja ispitanika utvrđena hiponazalnost. Rast i hormonske terapije također mogu utjecati na kvalitetu glasa.

### *Obilježja tečnosti*

Poremećaji tečnosti govora nisu često zamijećeni kod osoba s Prader-Willijevim sindromom. Česta ponavljanja riječi, ubacivanja i revizije povezani su s jezičnim i kognitivnim oštećenjima, a sporija brzina govora rezultat je oslabljenih oralno-motoričkih vještina. U skladu s navedenim, poremećena je melodija govora, te govor može zvučati monotono. Međutim, nekoliko autora sugerira postojanje poremećaja tečnosti kod genetskih sindroma. Osobe s Prader-Willijevim sindromom pokazuju obrazac mucanja jedinstven sindromu i razlikuje se od razvojnog mucanja. Autori opisuju netečnosti na kraju riječi uz odsutnost sekundarnih ponašanja (Van Borsel i Tetnowski, 2007). U istraživanju Defloora i sur. (2000), u govoru ispitanika zabilježene su obične i mucajuće netečnosti, a najčešće vrste netečnosti bila su ubacivanja i ispravljanja. Najveći broj netečnosti zabilježen na inicijalnoj poziciji u riječi i rečenici, te veća učestalost netečnosti na sadržajnim riječima, ukazuju na sličnosti s razvojnim mucanjem. Odsutnost sekundarnih ponašanja tijekom netečnog govora, veća učestalost običnih netečnosti u odnosu na mucajuće netečnosti, postojanje netečnosti u finalnoj poziciji u riječima i rečenicama, te veća učestalost netečnosti na jednosložnim riječima - obilježja su koja se u potpunosti ne poklapaju s tipičnim obrascem razvojnog mucanja. Time je potvrđeno da je govor osoba s Prader-Willijevim sindromom često netečan, ima obilježja koja su u skladu s razvojnim mucanjem i obilježja koja odstupaju od

tipičnog obrasca razvojnog mucanja, a njihovo poznavanje može olakšati diferencijalnu dijagnostiku netečnosti u ovoj populaciji (Defloor i sur., 2000, prema Andrijolić i Leko Krhen, 2016).

### *Obilježja receptivnog i ekspresivnog jezika*

Receptivne i ekspresivne jezične poremećaje nerijetko pronalazimo kod osoba kojima je utvrđen Prader-Willijev sindrom. To je potvrđeno istraživanjem Dimitropoulusa i sur. (2013), u kojem rezultati pokazuju da je temeljna jezična sposobnost značajno narušena kod osoba s Prader-Willijevim sindromom, te su ekspresivne i receptivne sposobnosti znatno niže od verbalne inteligencije. Ekspresivni jezik značajno je lošiji u odnosu na receptivni jezik (Boone i Mc Farlane, 1998, Burd i sur., 1990, Munson-Davies, 1988, prema Lewis i sur., 2002). Prosječna duljina iskaza (MLU) kraća je u odnosu na vršnjake. Bilježi se kašnjenje u usvajanju gramatičkih pravila i morfosintaktičkoj organizaciji strukture rečenice (Lewis i sur., 2002).

Priповjedna sposobnost (naracija) vrlo je složena jezična sposobnost, a zahtijeva razvijenost niza drugih sposobnosti. Naracija zahtijeva znanje o svijetu i ljudima, praćenje vremenskog slijeda, razumijevanje uzročno-posljedičnih odnosa, povezivanje događaja, stavljanje u ulogu druge osobe, dekontekstualizaciju, pamćenje, prikladan odabir riječi i oblikovanje rečenica (Gazec, 2021). Kvaliteta pripovijedanja ovisi o svim navedenim sposobnostima. Prema tome, značajne su teškoće zabilježene na zadacima pripovijedanja priča kod osoba s Prader-Willijevim sindromom (Lewis i sur., 2000, prema Lewis i sur., 2002). Lošije pripovjedne sposobnosti mogu pridonijeti manje učinkovitoj komunikaciji, slabijem sudjelovanju u društvenim aktivnostima i akademskim postignućima, te lošijim vršnjačkim odnosima. U odrasloj dobi mogu negativno utjecati na komunikacijske sposobnosti u poslu koji obavljaju.

Suprotno odstupanjima u jezičnoj proizvodnji, pojedincima s Prader-Willijevim sindromom, pisani je jezik relativno jača strana. To je povezano s urednim rječničkim znanjem i urednim fonološkim dekodiranjem. Primjerene vizualno-prostorne sposobnosti pridonose urednom fonološkom dekodiranju pisanog jezika (Dykens i sur., 1992, prema Lewis i sur., 2002).

### *Obilježja pragmatike*

Teškoće uporabe jezika u svrhu komunikacije ili na društveno prihvatljiv način, dio su kliničke slike Prader-Willijeva sindroma. Pragmatički poremećaj vrlo je raširen u ovoj populaciji, iako postoje individualne razlike. Teškoće se manifestiraju u socijalnoj komunikaciji i interakciji u različitim društvenim kontekstima.

Nerijetko djeca s Prader-Willijevim sindromom imaju teškoća u razumijevanju sugovornikovih namjera, razumijevanjem konteksta, društvenih normi i očekivanja, kao i njihove povezanosti s drugim jezičnim sastavnicama koje pridonose uspješnoj komunikaciji (Jovanović, 2016). Analizom konverzacije osoba s Prader-Willijevim sindromom uočavaju se neka od sljedećih obilježja: otežano prepoznavanje znakova neverbalne komunikacije, otežano razumijevanje dvosmislenih ili neizrečenih sadržaja, nerazumijevanje metafore i sarkazma. U konverzaciji nisu vješte u održavanju započete teme razgovora, nameću njima zanimljivu temu, slabo moduliraju kontakt očima, ne održavaju primjerenu udaljenost tijekom razgovora

(ulaze u "osobni prostor"), teško poštuju pravilo izmjene u razgovoru "ja - ti". Otežano je i prepoznavanje emocija drugih ljudi i nedostatak empatije.

Nedovoljno razvijene socijalne vještine preklapaju se s onima koje su opažene i kod djece s poremećajem iz spektra autizma. Studija Koeniga i sur. (2004), pokazuje slabije rezultate osoba s Prader-Willijevim sindromom na zadatku koji odražava sposobnost osobe da vizualno prezentirane informacije organizira u koherentnu socijalnu priču. Sudionici s Prader-Willijevim sindromom samo su 15 % informacija protumačili ispravno. Time se njihov učinak nije bitno razlikovao od skupine ispitanika s poremećajem iz spektra autizma, koji također otežano prepoznaju socijalne informacije i tumače emocionalne znakove. U odnosu na djecu s poremećajem iz spektra autizma, ona s Prader-Willijevim sindromom motivirana su za socijalnu interakciju, ali otežano uče socijalne vještine promatrajući druge.

Zanimljivost proizlazi iz studije Debladis i sur. (2019), kojom se istraživalo prepoznavanje i obrada emocija kod odraslih osoba kojima je utvrđen Prader-Willijev sindrom. Svih 39 odraslih ispitanika s Prader-Willijevim sindromom vremenski je dulje obrađivalo izraze lica, kojima se iskazuju afektivna stanja, nego što je to potrebno osobama tipičnog razvoja. Koristeći tehnologiju praćenja očiju, dolaze do spoznaje kako osobe s Prader-Willijevim sindromom manje vremena gledaju u oči, što je dio lica na koji se ljudi obično usredotoče tijekom interakcije s komunikacijskim partnerom. Nasuprot tome, ispitanici s Prader-Willijevim sindromom više su vremena bili usredotočeni na područje nosa/usta.

Dok većina djece urednog razvoja s lakoćom usvaja pragmatičke vještine i usavršava ih do adolescencije i odrasle dobi (Matthews, 2014, prema Jovanović, 2016), osobama s Prader-Willijevim sindromom potreban je dodatni poticaj učenja učinkovitih, primjerenih socijalnih vještina za uspješnu komunikaciju.

## Igra

Premda je kod nekih osoba s Prader-Willijevim sindromom kvocijent inteligencije prosječan, u većine je stupanj kognitivnih ograničenja značajan. Upravo mentalna dob djece s intelektualnim teškoćama predviđa složenost simboličke igre (igre pretvaranja). Takve su pretpostavke potvrđene brojnim istraživanjima (Škrobo i sur., 2016). Igra pretvaranja i igra uloga važan su čimbenik u komunikacijskom, jezičnom i kognitivnom razvoju djeteta. Smatra se da takva igra djeci olakšava shvaćanje mentalnih stanja drugih osoba, stavljajući se u njihovu poziciju. Isto tako, potiče prenošenje znanja s jedne na drugu situaciju, te održavanje ravnoteže između vlastitih ideja s idejama i željama drugih osoba.

Kod mlade djece s Prader-Willijevim sindromom zamijećene su atipičnosti u razvoju socijalne kognicije. Stoga, djeca pokazuju ograničene kapacitete za kreativnu simboličku igru povezanu sa specifičnim kognitivnim fenotipom intelektualnih teškoća. Potvrđena je povezanost igre pretvaranja s pozitivnim ishodom u područjima, kao što su regulacija emocija, socijalna osjetljivost i kognitivna fleksibilnost. To dokazuje provedeno istraživanje, u trajanju od šest tjedana rada na vještinama igre pretvaranja, nakon toga su poboljšane sposobnosti socijalne kognicije kod školske djece s Prader-Willijevim sindromom (Dimitropoulos i sur., 2021). Te su vještine poboljšane i ojačane

kada su druge osobe uključene u igru pretvaranja, osobito kada su roditelji obučeni i savjetovani za provođenje igre pretvaranja u interakciji sa svojim djetetom.

## Prilagodba obitelji na Prader-Willijev sindrom

Prva poteškoća s kojom se oboljeli i članovi njihove obitelji susreću, jest postavljanje ispravne dijagnoze, a nakon toga - borba se nastavlja. Spoznaja o bolesti ili stanju djeteta uzrokuje traumu i stres svih članova obitelji, što može dovesti do posttraumatskog stresnog poremećaja (Greening i Stoppelbein, 2007). Obitelji se suočavaju sa socijalnom izolacijom i nerazumijevanjem okoline, kao i brojnim teškoćama vezanim uz svakodnevnu skrb o djetetu i usklađivanje različitih životnih uloga (Milić Babić i sur., 2017). Nerijetko nedostaje znanja o patologiji, kao i odgovarajuće kvalitetne zdravstvene skrbi, što proizlazi upravo iz rijetkosti bolesti.

Obitelji s djecom, uključujući i dijete s Prader-Willijevim sindromom, izvještavaju o poteškoćama u obiteljskom funkcioniranju, probleme u komunikaciji i povećan broj sukoba unutar obitelji, što dovodi do depresije, osjećaja osamljenosti, ljutnje i zabrinutosti. Mazaheri i sur. (2012), pronašli su da čak 92 % braće i sestara pokazuje lošiju kvalitetu života i umjerene do teške simptome posttraumatskog stresnog poremećaja. Ovo istraživanje potvrđuje utjecaj Prader-Willijeva sindroma na cijeli obiteljski sustav. Imati člana obitelji s Prader-Willijevim sindromom povezano je s većom prevalencijom traumatskih iskustava i većom ranjivošću na posttraumatski stresni poremećaj.

Podizanje svijesti o velikom utjecaju bolesti na socijalno okruženje oboljelog, može pridonijeti pravodobnoj intervenciji i učinkovitom liječenju psihosocijalnog stresa (Bos-Roubos i sur., 2022). Stoga, ne samo roditeljima, već i braći i sestrama, potrebna je psihosocijalna podrška zbog višestrukih izazova brige o djetetu s Prader-Willijevim sindromom. Uz dijete, obitelj je najvažnija u razvoju svakog djeteta, jer je to primarno okruženje u kojem i od kojeg dijete uči. Osim rada s djetetom, potrebno je uključiti rad s obitelji, tj. pružanje podrške, savjetovanje i edukaciju. Roditeljima je nužno osigurati pomoć i podršku različitih stručnjaka, kako bi nakon suočavanja sa spoznajom o dijagnozi svojeg djeteta što brže prevladali emocionalnu krizu, te se aktivno uključili u njegovu re/habilitaciju. (Šiško, 2019).

## Smjernice u logopedskoj podršci

Pregledom dostupne literature kod navedene populacije, zaključak je kako logopedska procjena treba biti sveobuhvatna, uzimajući u obzir biomedicinska, psihomotorička i kognitivna odstupanja koja mogu utjecati na komunikacijski, jezični i govorni razvoj. Korak u intervenciji koji slijedi nakon logopedске procjene je poduzimanje ciljanih logopedskih postupaka. Logopedski postupci većinom su raznoliki, a ovisе o trenutnim potrebama djeteta (Ivkić i Brozović, 2019). Poznavanje aspekata koji odstupaju od urednog razvoja, olakšat će planiranje logopedске podrške koja će zadovoljavati individualne zahtjeve, od najranije dobi, tijekom adolescencije, do odrasle dobi. U studiji Lewis i sur. (2002), ističu da je većina djece uključena u logopedsku terapiju prije treće godine (83 %), svi su uključeni tijekom školovanja, a 20 % njih trebat će logopedsku podršku u adolescentnoj i odrasloj dobi. To pokazuje da je logopedska

podrška osobama s Prader-Willijevim sindromom potrebna od najranije dobi i tijekom cijelog života.

Rana intervencija počinje od rođenja i tada je cilj poboljšati oralno-motoričke vještine za hranjenje uzrokovane hipotonijom. Dakle, ranijim početkom intervencije povećavaju se pozitivni ishodi u kasnijoj dobi (Škrobo i sur., 2016).

Nadalje, potrebna je detaljna procjena komunikacijskog, jezičnog i govornog statusa.

Važno je da je logoped upoznat s jedinstvenim obilježjima ovog sindroma radi određivanja cilja logopedске podrške u skladu s obilježjima komunikacije, jezika i govora. Primjerice, pojačana salivacija kod brojne djece nastaje zbog slabije oralno-motoričke kontrole. Oprečno tome, kod djece s Prader-Willijevim sindromom nalazimo reduciranu salivaciju. U tim slučajevima logoped često može procijeniti da su oralno-motoričke vještine uredne jer nije zamijećena pojačana salivacija.

Osim provođenja oralno-motoričke stimulacije i terapije izgovora, te poticanja jezičnog razumijevanja i proizvodnje, treba istaknuti rad na komunikacijskim sposobnostima, socijalnoj kompetenciji, naraciji i pragmatičkoj upotrebi jezika. Bogatijim socijalnim interakcijama u svakodnevnim situacijama, učestalim pripovijedanjem događaja i priča, uključenjem djeteta u igre pretvaranja i igre uloga, socijalnim pričama i tumačenjem socijalnih situacija, dolazi do boljeg razvoja djetetovih jezičnih i kognitivnih sposobnosti, te socijalne kognicije (Škrobo i sur., 2016). Vrlo su često upravo ova područja zanemarena, a mogu značajno utjecati na prilagodbu socijalnoj okolini te prihvatanju i razumijevanju ponašanja pojedinaca s Prader-Willijevim sindromom.

Kao što je navedeno, postojeće teškoće nepovoljno utječu na roditelja, ali i na cijelu obitelj. Savjetovanjem i upoznavanjem obitelji s načinima rada koje mogu i oni provoditi, stvara se osjećaj sigurnosti, smanjuje se stres, pruža im se osjećaj da nisu sami s određenim problemom. Time se ojačava međusobna interakcija i suradnja između logopeda i roditelja.

Logopedi i drugi stručnjaci trebali bi se upoznati s obilježjima Prader-Willijeva sindroma jer pružena podrška često nije odgovarajuća.

Logopedsku podršku važno je individualizirati prema potrebama djeteta ili osobe s Prader-Willijevim sindromom.

## ZAKLJUČAK

Komunikacijske, jezične i govorne sposobnosti osoba s Prader-Willijevim sindromom rjeđe su opisivane u literaturi od sindroma s većom učestalošću, primjerice Downova sindroma. Istraživanja i prikazi slučajeva osoba s Prader-Willijevim sindromom relevantna su i korisna, ali prisutna je značajna varijabilnost dostupnih informacija o jezičnom i govornom statusu. Neujednačenim zaključcima pridonijela su kognitivna odstupanja među pojedincima, ali i istraživanja na malom broju ispitanika, te studije slučajeva. Uzimajući u obzir nedovoljno razjašnjene zaključke i široku lepezu obilježja, potrebna su dalja istraživanja radi potpunog definiranja manifestacije ovog rijetkog sindroma u području jezika i govora.

Unatoč raznolikoj kliničkoj slici, mogu se istaknuti jedinstvena klinička obilježja poput neonatalne hipotonije, hipotalamične disfunkcije, sniženih kognitivnih sposobnosti, odstupanja u morfološko-anatomske građi artikulatore i dr., a koja pridonose odstupanjima u komunikacijskom, jezičnom i govornom razvoju.

Cilj je ovog rada prikaz određenih podataka s naglaskom na komunikacijske, jezične i govorne sposobnosti kod osoba s Prader-Willijevim sindromom. Opisana obilježja komunikacije, jezika i govora mogu služiti kao baza informacija, te vodilje u dijagnostičkom procesu i osmišljavanju odgovarajuće stručne podrške.

Složenost Prader-Willijeva sindroma zahtijeva interakciju i suradnju svih članova multidisciplinarnog tima, te holistički pristup osobi s Prader-Willijevim sindromom i njezinoj obitelji. Zbog toga se od logopeda, kao neizostavnog člana multidisciplinarnog tima, očekuje da svojim znanjima i vještinama uspješno procjenjuje, planira, provodi i prati intervenciju. Poznato je da obitelj ima bitnu ulogu u poboljšanju učinkovitosti pružene stručne podrške. U skladu s tim, logoped ima i obvezu educirati roditelje/skrbnike kako bi aktivno sudjelovali u primjeni različitih logopedskih postupaka i time postigli maksimalni mogući ishod za dijete.

Percepcija kvalitete vlastitog života pojedinca kojemu je utvrđena rijetka bolest neće ovisiti o težini njegove bolesti ili stanja, već o kvaliteti pruženih usluga i zdravstvenoj skrbi koju prima (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2023).

## LITERATURA

- Akefeldt, A., Gillberg, C. (1997). Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41 (4), 302-311. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00713.x>
- Andrijolić, A., Leko Krhen, A. (2016). Diferencijalna dijagnostika poremećaja tečnosti govora. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 52 (2), 60-72. <https://doi.org/10.31299/hrri.52.2.6>
- Baker, B.L., Blacher, J., Edelbrock, C. (2002). Behavior Problems and Parenting Stress in Families of Three-Year-Old Children With and Without Developmental Delays. *American Journal of Mental Retardation*, 107 (6), 433-444. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107%3C0433:bpapsi%3E2.0.co;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107%3C0433:bpapsi%3E2.0.co;2)
- Bježančević, M., Groznica Hrčić I., Andraković, Z., Kovač V., Rogulja, S., Dodig-Ćurković, K. (2020). Rijetki sindromi u dječjoj i adolescentnoj psihijatriji: prikaz triju slučajeva. *Socijalna psihijatrija*, 48 (3), 344-355. <https://doi.org/10.24869/spsih.2020.344>
- Blanco-Hinojo, L., Casamitjana, L., Pujol, J., Martinez-Vilavella, G., Esteba-Castillo, S., Gimenez-Palop, O., Freijo, V., Deus, J., Caixas, A. (2021). Cerebellar Dysfunction in Adults with Prader Willi Syndrome. *Journal of Clinical Medicine*, 10 (15), 3320. <https://doi.org/10.3390/jcm10153320>
- Bos-Roubos, A., Wingbermuhle, E., Biert, A., De Graff, L., Egger, J. (2022). Family Matters: Trauma and Quality of Life in Family Members of Individuals With Prader-Willi Syndrome. *Front Psychiatry*, 13. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.897138>
- Caixas, A., Blanco-Hinojo, L., Pujol, J., Deus, J., Gimenez-Palop, O., Torrents-Rodas, D., Coronas, R., Esteba-Castillo, S. (2021). Altered Gesture Imitation and Brain Anatomy in Adult Prader-Willi Syndrome Patients. *Journal of the International Neuropsychology Society*, 27 (10), 1024-1036. <https://doi.org/10.1017/S1355617721000060>
- Cassidy S. B., Driscoll, D. J. (2009). Prader-Willi syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 17, 3-13. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.165>
- Čičak, I. (2018). Stanja koja ugrožavaju život djetetu s Prader-Willijevim sindromom (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:105:194687>
- Debladis, J., Valette, M., Strenilkov, K., Mantoulan, C., Thuilleaux, D., Laurier, V., Molinas, C., Barone, P., Tauber, M. (2019). Face processing and exploration of social signals in Prader-Willi syndrome: a genetic signature. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14 (262)
- Defloor T., Van Borsel, J., Curfs, L. (2000). Speech fluency in prader-willy syndrome. *Journal of Fluency disorders*, 25 (2), 85-98. [https://doi.org/10.1016/S0094-730X\(00\)00026-7](https://doi.org/10.1016/S0094-730X(00)00026-7)
- Defloor, T., Van Borsel, J., Curfs, L., De Bodt, M. (2001). Aerodynamic and Acoustic Characteristics of Voice in Prader-Willi Syndrome. *Journal of Voice*, 15 (2), 284-290.
- Defloor T., Van Borsel, J., Curfs, L. (2002). Articulation in Prader-Willi syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 35 (3), 261-282. [https://doi.org/10.1016/S0021-9924\(02\)00057-6](https://doi.org/10.1016/S0021-9924(02)00057-6)
- Dimitropoulos, A., Ferranti, A., Lemler, M. (2013). Expressive and receptive language in Prader-Willi syndrome: Report on genetic subtype differences. *Journal of Communication Disorders*, 46 (2), 193-201. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2012.12.001>
- Dimitropoulos, A., Schultz, R.T. (2007). Autistic-like symptomatology in Prader-Willi syndrome: A review of recent findings. *Current Psychiatry Reports*, 9(2), 159-164. <https://doi.org/10.1007/s11920-007-0086-7>
- Dimitropoulos, A., Zyga, O., Doernber E., Russ, S.W. (2021). Show me what happens next: Preliminary efficacy of a remote play-based intervention for children with Prader-Willi syndrome. *Research in developmental disabilities*, 108. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103820>
- Duis, J. (2022). *Behavioral Complications Associated With Snord116 Deletion in Prader-Willi Syndrome*. U: S. Della Salla (Ur.). *Encyclopedia of Behavioral Neuroscience (Second Edition)*, (str. 307-312). Elsevier <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-819641-0.00094-3>
- EURORDIS - Rare Diseases Europe (2023, 22. studenog). *#30millionreasons Imamo 30 milijuna razloga za europsko djelovanje protiv rijetkih bolesti*. [https://download2.eurordis.org/rare2030/campaign/30millionreasons\\_factsheet\\_Croatian.pdf](https://download2.eurordis.org/rare2030/campaign/30millionreasons_factsheet_Croatian.pdf)
- Gazec, K. (2021). Poticanje rane pismenosti u vrtiću (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Učiteljski fakultet, Odsjek za odgojiteljski studij. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:147:272820>
- Greening, L., Stoppelbein, L. (2007). Brief Report: Pediatric Cancer, Parental Coping Style, and Risk for Depressive, Posttraumatic Stress, and Anxiety Symptoms. *Journal of Pediatric Psychology*, 32, 1272-1277. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsm057>
- Hrvatski savez za rijetke bolesti (2023, 22. kolovoza). *O bolestima*. <https://rijetke-bolesti.com/rijetke-bolesti/>
- Hrvatski zavod za javno zdravstvo (HZJZ) (2022, 20. rujna). *Međunarodni dan rijetkih bolesti (2018)*. <https://www.hzjz.hr/sluzba-javno-zdravstvo/medunarodni-dan-rijetkih-bolesti/>
- International Prader-Willi Syndrome Organisation (2022, 29. kolovoza). *Prader Willi sindrom Medicinska upozorenja (2009)* <https://ipwso.org/wp-content/uploads/2020/11/Medicinska-upozorenja.pdf>
- Ivčić, S. (2020). Utjecaj Europske unije na oblikovanje zdravstvenih politika država članica-primjer politike rijetkih bolesti (Doktorski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Fakultet političkih znanosti. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:114:861875>
- Ivkić, M., Brozović, B. (2019). Rana logopedijska intervencija kod visokoneurorizične djece. *Paediatrica Croatica*, 63 (1), 132-136.
- Ivšac, J., Blaži, D., Lulić, S. (2007). Put od hranjenja sondom do peroralne prehrane (logopedijski pristup). *Paediatrica Croatica*, 51 (1), 11-17. <https://hrcak.srce.hr/11849>
- Jovanović, M. (2016). Prilagodba Ljestvice za procjenu uporabe jezika i pilot primjena u Hrvatskoj (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:625984>
- Kleppe, S. A., Katayama, K. M., Shipley, K. G., Foushee, D. R. (1990). The Speech and Language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55 (2), 300-9. <https://doi.org/10.1044/jshd.5502.300>

- Koenig, K., Klin, A., Schultz, R. (2004). Deficits in Social Attribution in Prader-Willi Syndrome. *Journal od Autism and Developmental Disorder*, 34 (5), 573-581. <https://doi.org/10.1007/s10803-004-2551-z>
- Lešović, S. (2017). Prader Willijev sindrom dijagnostikovao kod ekstremno gojazne adolescentkinje. *Medicinski glasnik specijalne bolnice za bolesti štitaste žlezde i bolesti metabolizma "Zlatibor"*, 22 (67), 120-137. <https://doi.org/10.5937/medgl1767120L>
- Lewis, B. A., Freebairn, L., Heeger, S., Cassidy, S. B. (2002). Speech and language skills of individuals with Prader-Willi syndrome. *American Journal of Speech and Language Pathology*, 11, 1-10. [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2002/033\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2002/033))
- Mazaheri, M.M., Rae-Seebach, R.D., Preston, H.E., Schmidt, M., Kountz-Edwards, S., Field, Cassidy, S., Packman, W. (2012). The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving, and the unaffected siblings' psychosocial adjustment. *Journal od Intellectual Disability Research*, 57 (9), 861-873. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01634.x>
- Milić Babić, M. (2019). Socijalna podrška i roditeljstvo. *Socijalne teme: Časopis za pitanja socijalnog rada i srodnih znanosti*, 1 (6), 13-26. <https://hrcak.srce.hr/233278>
- Milić Babić, M., Jović, K., Napan, K. (2017). Iskustva majki djece s dijagnozom Williamsovog sindroma. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 53 (1), 115-127. <https://doi.org/10.31299/hrri.53.1.9>
- Ministarstvo zdravlja Republike Hrvatske (2022, 22. kolovoza). *Nacionalni program za rijetke bolesti 2015-2020*. <https://zdravlje.gov.hr/programi-i-projekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190>
- Misquiatti, A. R. N, Cristovao, M. P., Brito, M. C. (2011). Trajectory and outcomes of speech language therapy in Prader Willi syndrome (PWS): case report. *Jornal da sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, 23 (1), 77-81. <https://doi.org/10.1590/s2179-64912011000100016>
- Neece, C. L., Green, S. A., Baker, B. L. (2012). Parenting stress and Child Behavior Problems: A Transactional Relationship Across Time. *American Journal of Intellectual and Developmental Disabilities*, 117 (1), 48-66. <http://dx.doi.org/10.1352/1944-7558-117.1.48>
- Seligman, M., Darling, R.B. (2007). *Ordinary Families, Special Children: A System Approach to Childhood Disability* (Third edition). The Guilford Press.
- Šiško, J. (2019). Kvaliteta života roditelja djece s teškoćama u razvoju (Završni specijalistički rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:654433>
- Škrobo, M., Šimleša S., Ivšac Pavliša, J. (2016). Obilježja socijalne kognicije kod osoba s poremećajem iz spektra autizma, posebnim jezičnim teškoćama i intelektualnim teškoćama. *Logopedija*, 6(1), 6-13. <https://doi.org/10.31299/log.6.1.2>
- Tomac, H. (2015). Epigenetska osnova genomskog imprintinga: Prader-Willi i Angelman (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:105:121488>
- Van Borsel, J., Tetnowski, J. A. (2007). Fluency disorders in genetic syndromes. *Journal od Fluency disorders*, 32 (4), 279-296. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2007.07.002>
- Wan-Ling, H., Jia-Yi, C., Wei-Hsiu, C., Mei-Chun, L., Jang-Ting, W., I-Shiang, T. (2018). Hand strenght and dexterity in patients with Prader-Willi Syndrome: a pilot intervention study. *Journal of International Medical Research*, 46 (11), 4669-4677. <https://doi.org/10.1177%2F0300060518788243>