



KATARZYNA KACZOROWSKA-BRAY

Institute of Speech Therapy, Department of Philology, University of Gdańsk

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Characteristics of speech development in people with Down's syndrome

ABSTRACT: Down's syndrome is one of the most common and easily detected genetic disorders. People with Down's syndrome are characterised by multisystemic structural and functional irregularities (incl. congenital disease and heart defects, disorders of hearing and vision) appearing in life as well as a characteristic phenotype. Its phenotype characteristics include delayed psychomotor development. Children with this syndrome demonstrate a particular profile in the acquisition of communicative abilities. The level of development of communicative competence reached by children with DS is peculiar, different from that of other neuro-developmental disorders, and various in relation to the level reached by children at a similar level of cognitive functioning, but whose cognitive problems have a different etiology. This article attempts to characterise the factors determining the basis of speech development in this group and to indicate the characteristic features of communication among people with Down's syndrome.

KEYWORDS: Down's syndrome, trisomy 21, development of communicative abilities

Specyfika rozwoju mowy u osób z zespołem Downa

STRESZCZENIE: Zespół Downa jest najlepiej i najwcześniej rozpoznawalnym zespołem genetycznym. Osoby z zespołem Downa cechują wieloukładowe strukturalne i funkcjonalne nieprawidłowości (m.in. wrodzone choroby i wady serca, zaburzenia słuchu i wzroku), ujawniające się w ciągu życia, oraz charakterystyczny fenotyp. Do cech fenotypowych zalicza się m.in. opóźniony rozwój psychoruchowy. Dzieci z tym zespołem wykazują specyficzny profil przyswajania umiejętności komunikacyjnych. Poziom rozwoju kompetencji komunikacyjnej osiągniany przez dzieci z ZD jest swoisty, odmienny niż w wypadku innych zaburzeń neurorozwojowych, różny w stosunku do poziomu osiąganego przez dzieci o podobnym poziomie funkcjonowania poznawczego, lecz u których problemy w tym zakresie mają inną etiologię. W artykule podjęto próbę scharakteryzowania czynników kształtujących bazę rozwoju mowy w tej grupie oraz wskazania cech charakterystycznych komunikacji osób z zespołem Downa.

SŁOWA KLUCZOWE: zespół Downa, trisomia 21, rozwój umiejętności komunikacyjnych

Down's syndrome¹ is one of the most common genetic causes of intellectual disability (Roberts et al., 2008). As a clinical disorder it has been recognized for about 160 years. DS arises as a result of irregularities within pairs of chromo-

¹ For the reader's convenience, this article uses the abbreviations: DS – Down's syndrome, ID – intellectual disability, TD – typical development.

somes 21. Its frequency of occurrence is estimated to be 1 case in 920 births (Short-Meyerson & Benson, 2014, p. 114), while in other sources at 1 in 650–1000 births, depending on the accessibility of prenatal tests and on abortion laws. (McDuffie & Abbeduto, 2009, p. 5; Szymańska & Szczepanik, 2017, p. 36; Berry-Kravis et al., 2019, p. 266). The risk of DS occurring in a child is dependent on the mother's age.

People with Down's syndrome are characterised by multisystemic structural and functional irregularities (incl. congenital disease and heart defects, disorders of hearing and vision) appearing in life as well as a characteristic phenotype (Antonarakis & Epstein, 2006). Specific physical features are visible in the face, hands and feet, among others. It is currently estimated that approximately 200 irregularities may be characteristic for this group, though their occurrence is an individual matter and there is no feature that is present in 100% of cases. In most new-borns there appear such traits as: hypotonia (80%); weakened Moro reflex (85%); excessive joint mobility (80%); skin folds on neck (80%); flat facial region (90%); slanted palpebral fissures (80%); atypical, misshapen outer ears (60%); pelvic dysplasia (70%); dysplasia of the middle phalange of the fifth finger (60%); transverse furrow on the hand (45%) (Jones et al., 2013, p. 8).

Since DS is considered the most common chromosomal cause of ID and is recognised very early in a child's development, this group is regarded as the best known and most frequently characterised example of genetic syndrome. In most descriptions of the functioning of these people, it is emphasized that their language development and communicative abilities are particularly impaired, in comparison with other groups with ID to a similar degree (Griffer, 2012, p. 253; Smith, 2006, p. 77).

Mona Griffer and Vijayachandra Ramachandra (2012, p. 426) distinguish five elements forming the basis of children's language development. These are: intellectual potential, physical capabilities of exploring the environment, correctly functioning hearing and visual analysers, as well as social interaction. Disorders in any of these can be compensated through use of the others. In foreseeing possible language problems of a child and determining his capabilities in this area, it is important to take note of his compensatory predispositions. Their level is to a great extent determined by intellectual potential. In intending to indicate the main causes of problems with linguistic communication in people with DS, one should pay attention to the following aspects noted in this group:

- intellectual disability;
- hypotonia;
- particular structure of the speech apparatus;
- sensory problems.

Cognitive abilities of children with DS

The level of mental development is one of the most important prognostic factors in the case of children with damage to the central nervous system (Kulałowska, 2003, p. 301). As stated by Leonard Abbeduto and Andrea McDuffie (2014, p. 307), the phenotype of people with DS involves delayed cognitive processes. However, this group also includes people whose intelligence is in the so-called grey area, i.e., from 85 to 70 (Smith, 2006, p. 77). David Clarke (2006, p. 65) states that 'low normal intelligence' is confirmed in about 10% of cases; characteristic of this are cognitive problems and difficulties in learning, though not so serious as to be qualified as ID. However, most people with this syndrome function at the level of ID to a mild or moderate degree. The IQ in this group usually varies from 30 to 70 and the average is 50 (McDuffie & Abbeduto, 2009, p. 45; Abbeduto & Murphy, 2004, p. 79; Abbeduto & McDuffie, 2014, p. 307). "It is considered that intellectual disability in DS is connected to pathology of particular brain areas and worse performance of particular cognitive tasks" (Abbeduto & McDuffie, 2014, p. 307).

In the literature it is emphasized that a downward trend of intellectual development has been observed in this group. The highest IQ values occur in the infant period, and with age these results become lower (Hodapp, 1999; as cited in Blankenship & Weston, 2012, p. 340). Research has indicated that the intelligence quotient of people with DS, which was at an average of 50 at the age of 5–7 years, fell to an average of 41 in 7–9-year-olds and 37 in youth at the age of 13–15 years (Hodapp, 1999; as cited in Blankenship & Weston, 2012, p. 340). Such people experience limitations in cognitive capabilities, worsening with the passage of time; the syndrome is in fact connected to a hundred percent chance of early development of Alzheimer's disease, with the disease symptoms appearing as early as around 35 years of age (McDuffie & Abbeduto, 2009, p. 45). Before the age of 60, from 50% to 70% of people with DS experience dementia (Jones et al. 2013, p. 8). Therefore, it is of great importance to begin therapeutic activities and those supporting the child's development as early as possible; in fact, particularly visible results are obtained in the period of the first 4 to 5 years of life (Jones et al. 2013, p. 8).

Another problem increasing together with age is the occurrence of depression. In comparison with other groups with ID, adults with DS have higher rates of this problem. The frequency of depression varies from 2.7% to 11.4%, which can be compared with adults with ID of other bases, among whom this rate is 1.1%–1.7% (Dykens, 2007, p. 274). Depression is not only an illness with serious consequences, but also a state which worsens the course of many other diseases, affecting their prognoses. Depression in people with DS is accompanied by biological and behavioural problems, such as withdrawal, mutism, psychomotor delays, worsened mood, passivity, reduced appetite and insomnia. In differential

diagnosis it is important to distinguish the beginnings of depression from symptoms of dementia in DS patients (Deb et al., 2007).

Most children with DS function quite well in a known home environment or with peers. Their social functioning is usually on a higher level (by 3½ years) than that expected at a given mental age (Jones et al., 2013, p. 8).

The subject literature has perpetuated a stereotypical image of people with DS as being cheerful, calm and empathetic. However, the latest behavioural studies do not fully confirm such a characterisation, drawing attention to the frequent obstinacy and obsessive behaviour in this group. Most of these people react negatively to changes in their environment affecting their habits and preferences (Clarke, 2006, p. 65). Although in comparison with the general population there is noted a higher risk of occurrence of behavioural, emotional and psychiatric problems (18%–23%), this risk is lower than in the case of those with ID of a different basis, in whose case it is at the level of 30–40% (Dykens, 2007, p. 273; Berry-Kravis et al., 2019, p. 273). In the periods of childhood and youth, among people with DS there is noted a higher rate of occurrence of provocative behaviour (e.g., 73% disobedience, 65% quarrelsomeness and 50% the will to draw attention to themselves), though aggressive behaviour rarely occurs. There have also been observed frequent problems with concentration and impulsiveness. 6%–8% are diagnosed with ADHD, while in 8–10% problems with behaviour are noted, mainly oppositional behaviour, manifesting itself through ignoring rules, disobedience and aggression (Dykens, 2007, p. 273; Berry-Kravis et al., 2019, p. 273). Research conducted by Elisabeth M. Dykens and her co-workers (2002) indicated a relatively low risk of occurrence of serious cases of aggression, e.g., physical violence (6%). Unfortunately, developmental problems in 7%–16% of children with DS may exacerbate disorders of autism spectrum, noted here more often than in the general population (Richards et al., 2015, p. 4). It is interesting to note that diagnosis of these disorders occurs considerably later in their case than in the those of TD, as no earlier than between 6 and 16 years of age (Rasmussen et al., 2001; Szymańska and Szczepanik, 2013).

Muscle tension in children with DS

The subject literature refers to four types of muscle tension:

- resting (the form of tension which is present during awake rest);
- static, i.e., passive (assessed during passive movements of an immobile muscle);
- postural (allowing one to counter the force of gravity, enabling the maintenance of a stable body position in space);

- dynamic (released in a phased manner during automatic movements, e.g., walking) (Olchowik et al., 2012, p. 66).

In the case of people with DS, one may speak of lowered muscle tension in each of its forms (Olchowik et al., 2012, p. 66). It is certain that the lowered muscle tension that is observed in the clear majority of children with DS is a problem having a significant effect on the course of psychomotor development. As Dawid Larysz and Konstancja Lubowiecka (2014) write: "Motor skills can be called the 'foundation of psychomotor development'. In fact, each modality of development has its basis in the development of motor functions" (p. 126). In the case of children with SD, the occurring muscle hypotonia, excessive elasticity of the ligament and joint apparatus lead to significant disorders of the antigravitational mechanism. They are also the cause of disorders in feeling the body in space (Dytrych, 2015, p. 29). Thus, the acquisition of further motor skills is considerably delayed in this group. For example, children with SD master walking a year later in relation to their peers of TD (Payne et al., 2010, p. 17)

The delays in motor development observed in those with SD also influence the development of cognitive functions. Slower acquisition of abilities to change position, verticalize and move around coincide with limitations in observation of the surroundings, including the behaviour of caregivers and their reactions, also those which are an attempt to establish interaction with the child or are a response to his activity. The child with lowered muscle tension is often sleepy, not very active, with restricted interest in the world, less need of movement and exploration of the surroundings. He is often referred to by the parents as a "good child", that is quiet, calm, not having problems with falling asleep. Unfortunately, it is difficult to regard these traits as promising in psychomotor development. Hypotonia is also responsible for weaker reflexes and their atypical development and integration (Masgutova et al., 2016, p. 2). Moreover, hypotonia is a problem that becomes evident in the functioning of speech organs, also influencing their structure.

Functioning of hearing and sight organs

Sensory disorders occurring in this group have a considerable influence on their development. One of the most frequently noted are irregularities in hearing. They are diagnosed in as many as 66%-98% of people with DS (Blankenship and Weston, 2012, p. 338). These can affect one side or both and to a varied degree: from light (25%) and moderate (42%), to severe (6%) (Roizen, 2003, p. 89). Other irregularities in the anatomical structure of the hearing organ include: malfor-

mation of the Eustachian tube, stenosis of the inner ear canal and hypoplasia of the mastoid part of the temporal bone. Taking into consideration the particular structure of the hearing organ, systemic tests are recommended for this group: until 3 years of age every 6 months, among older children – each year (Joint Committee on Infant Hearing, 2000).

Unfortunately, not only the hearing apparatus is burdened with a high risk of damage occurring. In as many as 60% of those with DS, ophthalmological problems are noted, requiring long-term observation and treatment (Blankenship & Weston, 2012, p. 338; Roizen, 2003, p. 90). However, only in 38% of children are these problems diagnosed before reaching their twelfth month of age. 5% of them are born with innate cataracts, while 27% have misaligned eyes (Blankenship & Weston, 2012, p. 338; Roizen, 2003, p. 90). Because of difficulties in diagnosis, many problems are not revealed until specialist tests are conducted. The results of longitudinal studies, conducted among children with DS aged 2 months to 12 years, revealed that as many as 35% of ophthalmological tests positively assessed by pediatricians indicated the existence of eye disorders (Blankenship & Weston, 2012, p. 338; Roizen, 2003, p. 90). With particular frequency this concerned cataracts and refraction disorders. The most common problems of this group include blurred vision (30%-62%), amblyopia (so-called lazy eye syndrome; 3%-20%), strabismus (20%-60%), and nystagmus (10%-20%) (Berry-Kravis et al., 2019, p. 268).

Structure and functioning of the speech apparatus

Phenotype characteristics of the skull of the child with DS include brachycephaly (short skull), underdevelopment of the paranasal and frontal sinuses, delayed growth of the middle section of the face, including jaw underdevelopment, obtuse angle of mandible and shortened mandible branch, which is generally described as a flat profile. In the majority of children, the head maintains proportional traits of the infant (Matthews-Brzozowska et al., 2009, p. 253). Functional differences are also characteristic in this area. In the majority of this group, the following are noted: open mouth, hypotonic circular lip muscle, lowered tension in the face muscles, hypotonic tongue with limited range of movement, lying in an irregular resting position, narrow jaw, often high-arched palate². The morphology of the hard palate, developing differently at every level, is treated as part of the characteristic phenotype of SD patients (Abeleira et al., 2015, p. 213). Character-

² Antoni Monner Diéguez (2008, p. 17) states that Gothic palate, small mouth, prognathic jaw, hypoplasia of the jaw and crossbite are noted in ca. 69% of people with DS.

istic is the variance in time of formation of the hard palate. Infants with DS may demonstrate underdevelopment of the jaws, though maintaining correct shape of the palate vaulting and alveolar processes (Kaczorowska & Kaczorowski, 2020). However, the morphology of the hard palate changes with age.

It is considered that macroglossia, i.e., an abnormally large tongue, causing it to stick out of the alveolar processes or dental arches (or part of the mandible alveolus in the case of lack of teeth) in the resting position, is one of the most common features of this group. In cases of exacerbated macroglossia, the patient is not able to close his mouth (Monner Diéguez, 2008, p. 17). Among children with DS, however, there is more frequently noted relative (or alleged) macroglossia, in which histological changes are not observed in the tongue tissues. Observed protruding of the tongue from the mouth does not result from its size, but from lowered muscle tension in the tongue and a small oral cavity in relation to the tongue size (Guimaraes et al., 2008, p. 1062).

However, regardless of the causes, the relatively small space of the oral cavity and hypotonic tongue lead to difficulties in receiving food, breathing, and influence the bite and dental conditions. (Prawidiastuti et al., 2018, p. 911). They are also the cause of common difficulties in understanding the utterances of children with DS. Their pronunciation is often referred to as unclear and mumbling (Kumin, 1994). The consequences of macroglossia, both real as well as alleged, also include jaw deformations, malocclusions and obstruction of the respiratory tract. (Kaczorowska & Kaczorowski, 2021). An irregular resting position of the tongue and difficulties in closing the lips hinder effective swallowing, which affects the course of feeding (both breast-feeding as well as with a bottle), drinking from a glass, consuming solid food, as well as, of course, speech. Difficulties in receiving foods may be connected to the risk of aspiration into the respiratory tract.

Dental irregularities also pose a significant hindrance in the correct reception of food. Teething in children with DS is usually delayed. These delays may last even 2–3 years. Teeth may also appear in atypical order and in an atypical number. As stated by Kelly M. Blankenship and Christina Weston (2012, p. 339), tooth crowding and other diseases of the teeth occur in 60%–100% of this group. This may cause problems in the transition to a solid diet, which requires safe mastication of certain foods. A further dental problem is microdontia and a particular tooth shape, which may not be very visible in a small oral cavity.

People with DS require regular dental care and must develop proper habits of mouth hygiene. The main problems that they suffer include gum inflammation and periodontitis. An additional problem may be the frequent bruxism. It is interesting to note that in this group there are fewer cases of caries (58%, while among peers of TD it is 78%) (Berry-Kravis et al., 2019, p. 268). Despite the numerous occlusal problems existing in this group, orthodontic apparatuses are rarely used; this is partly because of the shortness and particular shape of tooth roots.

An open mouth, lowered mandible and low resting position result in breathing through the oral channel (Kumin, 1994). The noticeable tendency of the appearance of mouth cracks, irritation in its corners and the tongue may result from this habit. This phenomenon may be a factor contributing to the occurrence of halitosis.

The effectiveness of therapeutic interactions in the orofacial sphere is often affected by oversensitivity to tactile stimuli. Additionally, the reception of food and articulation are influenced by problems in mastering isolated movements within mobile parts of the articulatory organs. These are also affected by difficulties with coordination, precision and synchronisation of movements, a restricted range of movement, its precision and the speed of its performance.

General state of health

A child's development in any area, certainly including the development of communicative skills, is affected by their general state of health, and above all the occurrence of chronic illnesses making surgical treatment and hospitalisation necessary. The state of health of people with DS is decidedly not their strong side. Nancy J. Roizen (2003) remarks that a long list of medical problems is noted in them, influencing their development and functioning. It is particularly worth considering congenital heart defects, damage to the hearing organ and eye problems. The risk of each of these occurring in this group is as high as 44%. Periodic tests for coeliac disease and thyroid illnesses are also necessary. Hypothyroidism occurs in 10%–40% of cases. Since symptoms of hypothyroidism may be mistaken for other characteristics of DS, the beginning of the disease may pass unnoticed. Therefore, annual screening tests are recommended. Obesity is also often observed in people with DS (50%–60% of cases). It is possible that a sedentary lifestyle, hypothyroidism, low metabolism and lack of movement contribute to this (Blankenship & Weston, 2012, p. 339).

Congenital hearts defects occur in ca. 50% of new-borns with this syndrome. A considerable majority of children are hospitalised in relation to cardiological problems, but also many other illnesses (mainly pneumonia, bronchitis or other respiratory diseases), especially frequent during the first months of life. At a later period, children with DS suffer from leukemia more often than their peers. The health problems occurring in this group are correlated with average length of life. However, taking into consideration progress in medical science and generally better living conditions, one should not be surprised by changes occurring in this measure. In the period from 1950 to 2010, the average age reached by these people rose from 4 to over 58 years (Berry-Kravis et al., 2019, p. 266; cf. Volkmar et al.,

2018, p. 1211). About 25% of those in this group have a lifespan of over 62.9 years. Congenital heart defects are regarded as the main cause of death, though the risk of death due to respiratory tract diseases, mainly pneumonia, is significantly higher than in the general population (Jones et al., 2013, p. 8). Other difficulties noted in this group more often than in the general population include arthritis, diabetes, obesity, and sleep apnea.

Development of communicative abilities in children with DS

The development of communication and its level reached by children with DS is peculiar, different from the level of other neuro-developmental disorders, and various in relation to children at a similar level of cognitive functioning, but with a different etiology of these problems (Gerenser and Forman, 2007, p. 566). An example of this characteristic is the fact that the child with Down's syndrome up to 8 years old presents a relatively high level of social skills and ability of establishing relations with the environment in comparison to his communicative skills. Another characteristic trait is the changeability in communicative skills over life; they can both improve with age as well as suffer regress. For example, there are studies confirming progress noted in the area of syntactic abilities, but also others which indicate limitation or regress in the area of understanding syntactic structures (Abbeduto et al., 2007, p. 248).

Based on their conducted research, Maria Cristina Caselli and her team (1998, p. 1125) stated that children with DS demonstrate serious delays in comparison with their peers of TD in reaching subsequent stages of development. In these children there was a clear difference between comprehension and speaking, with perception at a considerably higher level. Meanwhile, the research results confirmed a similar level of development of passive vocabulary and use of gestures. Characteristic for this group are significant delays in the appearance of the first words and limitations of active vocabulary in comparison with the mental age of the child. Eva Berglund, Mårten Eriksson and Iréne Johansson (2001, p. 182) claimed, on the basis of analysis of parent reports, that the first word is spoken about a year after birth in 10% of children in this group, while in 80% of cases it appears after finishing the second year of life. In the age group of 3 to 5 years, ca. 10%–20% of children with this syndrome use less than 10 words, but there are also those children who use none at all. A range of 50 words is available to ca. 25% of children with DS at the age of 3 years, ca. 50% of 4-year-olds and ca. 75% of 5-year-olds. Joanne E. Roberts, Johanna Price and Cheryl Malkin (2007), studying the age group of 4 to 15-year-olds, observed restrictions in active vocabulary

also in older boys. Studies concerning the range of words understood are not so conclusive and do not allow confirmation of whether this range is adequate for the mental age of those studied (Short-Meyerson & Benson, 2014, p. 115). Development of the range of speech sounds is a characteristic feature of this group. Research indicates wide variance in the age at which particular sounds appear in the speech of children with DS. It has also been confirmed that the order of their acquisition is not typical. The capability of uttering certain speech sounds appeared even 5 years later than in children of TD (Kumin et al., 1994, p. 300).

Syntax is an exceptional challenge for children with this syndrome, and the use of syntactic structures is delayed relative to the mental age. The use of these structures is situated at a somewhat lower level than their comprehension. Mastering grammar, in its active as well as passive aspects, is more difficult for these children than enriching the range of vocabulary (Law and Bishop, 2003). However, since ca. 87% of children in this group use words and gestures simultaneously, they are well understood by people in their surroundings despite a poor range of vocabulary (Berglund et al., 2001, p. 182).

Regarding skills of combining words, research has shown that the mean length of utterance of study subjects with DS at the age of 2.6–6.9 years is comparable with that presented by children of TD at an age of 1.5 to 2.5 years (Harris, 1983; as cited in Berglund et al., 2001, p. 182). Around 5%–10% of those in this group begin combining words at the age of 2–2.6 years, and ca. 70% demonstrate this ability at the age of 5.6 years (Harris, 1983; as cited in Berglund et al., 2001, p. 182).

The profile of pragmatic and social skills among these children is not conclusive, though certain studies have indicated that children with DS demonstrated a similar level as children of TD in the same developmental age in giving answers to questions, comments or protests (Beeghly et al., 1990; as cited in Short-Meyerson & Benson, 2014, p. 115). This group demonstrates greater difficulties and limitations in the area of narrative skills, as the utterances of its members are considered difficult to understand. Table 1 summarises the strong and weak sides of the communication of people with DS.

TABLE 1.
Characteristics of communicative abilities in people with DS

Strong sides	Deficits
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Early phonological development in the infant period near the level reached by children of TD. ▪ The tendency to use mimicry and gestures before developing verbal abilities, which are delayed. ▪ Relatively good ability at imitation and pragmatic skills. ▪ Speech comprehension generally better than speaking, despite delays noted in the early childhood period. ▪ Relatively good passive vocabulary at adolescent age (which may depend on life experiences). 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ The general profile indicates an uneven level of understanding and speech. ▪ A relatively high level of speech comprehension, though particular problems with the syntactic and morphological aspects of language. ▪ Deficits in phonological awareness and auditory-verbal memory. ▪ Difficulties noted at a higher level of pragmatics. ▪ Deficits in comprehension and use of abstract language. ▪ Deficits of visual and sensory processing. ▪ Relatively weaker language expression skills, especially in the area of syntax. ▪ Articulatory disorders, making speech incomprehensible. ▪ Increasing delays in expressive language (e.g., limited vocabulary, reduced use of grammatical morphemes resulting in syntactic limitations) and in non-verbal cognitive skills at pre-school and school age. ▪ Increasing delays in understanding syntax in comparison to vocabulary and non-verbal skills – increasingly evident in adolescence. ▪ Deficits in short-term auditory verbal memory, contributing to a particular language profile evident in adolescence. ▪ Problems in the area of theory of mind. ▪ Increased risk of hearing and otolaryngological problems due to structural anomalies and chronic inflammation of the middle ear. ▪ Hearing problems (65%–80% of people with DS), loss of hearing (21%– 58% of people with DS).

SOURCE: B. Dodd, & S. Crosbie (2011). Language and cognition: Evidence from disordered language. In U. Goswami (Ed.), *The Wiley-Blackwell handbook of childhood cognitive development* (pp. 605–625). Wiley-Blackwell; J. Gerenser, & B. Forman (2007). Speech and language deficits in children with developmental disabilities. In J. W. Jacobson, J. A. Mulick, & J. Rojahn (Eds.), *Handbook of intellectual and developmental disabilities: Issues on clinical child psychology* (pp. 563–580). Springer; M. R. Griffer (2012). Language and children with intellectual disabilities. In V. A. Reed (Ed.), *An introduction to children with language disorders. Fourth edition* (pp. 229–272). Pearson; K. Kaczorowska-Bray (2021). Dziecko z niepełnosprawnością intelektualną w przedszkolu i na etapie edukacji wczesnoszkolnej. In A. Domagała, & U. Mirecka (Eds.), *Logopedia przedszkolna i wczesnoszkolna. T. 2: Diagnostowanie i terapia zaburzeń mowy* (pp. 454–497). Harmonia Universalis; K. Short-Meyerson, & G. Benson (2014). Intellectual disability and communication. In L. Cummings (Ed.), *The Cambridge handbook of communication disorders* (pp. 109–124). Cambridge University Press; H. Tager-Flusberg (2007). Atypical language development: Autism and other neurodevelopmental disorders. In E. Hoff, & M. Shatz (Eds.), *Blackwell handbook of language development* (pp. 432–453). Blackwell Publishing.

The language skills of people with DS are not simply a consequence of their level of non-verbal intelligence. Speaking is considered to be a particular challenge, as it is usually more impaired than understanding the utterances of others (Law & Bishop, 2003; Roberts et al., 2007). In the case of small children, expression is at a lower level than could be expected, considering their mental age, in contrast to children of ID of other etiology or those of TD. It is interesting to note that this gap between expressive and receptive abilities tends to increase in school age (Roberts et al., 2008; as cited in Short-Meyerson & Benson, 2014, p. 115). Given the high risk of dementia occurring in this group, a clear indication should be given for constant logopaedic care of people with DS, regardless of their age. It is necessary that diagnosis be conducted as early as possible, allowing the formation of a program of therapy fully meeting the patient's needs, changing over time. This must include assistance of the course of primary functions, constituting the basis for developing communicative capabilities. Considering the particular structure and functioning of the articulatory apparatus, in therapy it is necessary to set such goals as will be possible to realize, and to care for the development of competencies and skills not only linguistic, but also (and perhaps above all) communicative, which will allow the person with DS to become an active and satisfied member of the community.

References

- Abbeduto, L., & McDuffie, A. (2014). Zespoły genetyczne związane z niepełnosprawnością intelektualną. In C. L. Armstrong, & L. Morrow (Eds.), *Neuropsychologia medyczna* (B. Mroziak, transl., vol. 1, pp. 305–350). Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Abbeduto, L., & Murphy, M. M. (2004). Language, social cognition, maladaptive behavior, and communication in Down syndrome and fragile X syndrome. In M. L. Rice, & S. F. Warren (Eds.), *Developmental language disorders: From phenotypes to etiologies* (pp. 77–98). Lawrence Erlbaum Associates, Inc.
- Abbeduto, L., Warren, S. F., & Connors, F. A. (2007). Language development in Down syndrome: From the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 247–261.
- Abeleira, M. T., Outumuro, M., Diniz, M., Limeres, J., Ramos, I., & Diz, P. (2015). Morphometry of the hard palate in Down's syndrome through CBCT – image analysis. *Orthodontics and Craniofacial Research*, 18, 212–220.
- Antonarakis, S. E., & Epstein, D. J. (2006). The challenge of Down syndrome. *Trends in Molecular Medicine*, 12, 473–479.
- Berglund, E., Eriksson, M., & Johansson, I. (2001). Parental reports of spoken language skills in children with Down syndrome. *Journal of Speech and Hearing Research*, 44(1), 179–191.
- Berry-Kravis, E., Myers, K., & Roizen, N. J. (2019). Down syndrome and fragile X syndrome. In M. L. Batshaw, N. J. Roizen, & L. Pellegrino (Eds.), *Children with disabilities. Eighth edition* (pp. 265–284). Paul H. Brookes Publishing Co.

- Blankenship, K. M., & Weston, Ch. (2012). Syndromes of intellectual disability. In J. P. Gentile, & P. M. Gillig (Eds.), *Psychiatry of intellectual disability* (pp. 338–365). John Wiley & Sons, Ltd.
- Caselli, C. M., Vicari, S., Longobardi, E., Lami, L., Pizzoli, C., & Stella, G. (1998). Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 41*, 1125–1135.
- Clarke, D. (2006). Common syndromes and genetic disorders. In A. Roy, M. Roy, & D. Clarke (Eds.), *The psychiatry of intellectual disability* (pp. 63–80). Radcliffe Publishing.
- Deb, S., Hare, M., & Prior, L. (2007). Symptoms of dementia among adults with Down's syndrome: A qualitative study. *Journal of Intellectual Disability Research, 51*(9), 726–739.
- Dodd, B., & Crosbie, S. (2011). Language and cognition: Evidence from disordered language. In U. Goswami (Ed.), *The Wiley-Blackwell handbook of childhood cognitive development* (pp. 605–625). Wiley-Blackwell.
- Dykens, E. M. (2007). Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 13*, 272–278.
- Dykens, E. M., Shah, B., Sagun, J., Beck, T., & King, B. H. (2002). Maladaptive behaviour in children and adolescents with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 46*, 484–492
- Dytrych, G. E. (2015). Wpływ stymulacji metodą Vojty na rozwój psychoruchowy dzieci z zespołem Downa. *Neurologia Dziecięca, 24*(48), 29–35.
- Gerenser, J., & Forman, B. (2007). Speech and language deficits in children with developmental disabilities. In J. W. Jacobson, J. A. Mulick, & J. Rojahn (Eds.), *Handbook of intellectual and developmental disabilities: Issues on clinical child psychology* (pp. 563–580). Springer.
- Griffer, M. R. (2012). Language and children with intellectual disabilities. In V. A. Reed (Ed.), *An introduction to children with language disorders: Fourth edition* (pp. 229–272). Pearson.
- Griffer, M. R., & Ramachandra, V. (2012). Language and other special populations of children. In V. A. Reed (Ed.), *An introduction to children with language disorders: Fourth edition* (pp. 412–437). Pearson.
- Guimaraes, C. V., Donnelly, L. F., Shott, E. S., Amin, R. S., & Kalra, M. (2008). Relative rather than absolute macroglossia in patients with Down syndrome: Implications for treatment of obstructive sleep apnea. *Pediatric Radiology, 38*, 1062.
- Joint Committee on Infant Hearing (2000). Year 2000 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics, 106*, 798–816.
- Jones, K. L., Crandall Jones, M., & Del Campo, M. (2013). *Smith's recognizable patterns of human malformation: Seventh edition*. Elsevier.
- Kaczorowska-Bray, K. (2021). Dziecko z niepełnosprawnością intelektualną w przedszkolu i na etapie edukacji wczesnoszkolnej. In A. Domagała, & U. Mirecka (Eds.), *Logopedia przedszkolna i wczesnoszkolna. Vol. 2: Diagnozowanie i terapia zaburzeń mowy* (pp. 454–497). Harmonia Universalis.
- Kaczorowska, N., & Kaczorowski, K. (2020). Pacjenci z zespołem Downa w aspekcie ortodontycznym. *Stomatologia po Dyplomie, 11–12*.
- Kuśkowska, Z. (2003). *Wczesne uszkodzenie dojrzewającego mózgu. Od neurofizjologii do rehabilitacji*. Folium.
- Kumin, L. (1994). Intelligibility of speech in children with Down syndrome in natural settings: Parents' perspective. *Perceptual and Motor Skills, 78*, 307–313.
- Kumin L., Councill, C., & Goodman, M. (1995). The pacing board: A technique to assist the transition from single word to multiword utterances. *Infant-Toddler Intervention, 5*, 23–29.
- Larysz, D., & Lubowiecka, K. (2014) Neuropsychological determinants of Down's syndrome. *Logopedia Silesiana, 3*, 125–132.
- Laws, G., & Bishop, D. V. M. (2003). A comparison of language abilities in adolescents with Down syndrome and children with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and*

- Hearing Research*, 46, 1324–1339. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2003/103\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2003/103))
- Masgutova, S., Akhmatova, N., & Sadowska, L. (2016). Reflex profile of children with Down syndrome; improvement of neurosensorimotor development using the MNRI® Reflex Integration Program. *International Journal of Neurorehabilitation*, 3(1), 1–9. 10.4172/2376-0281.1000197
- Matthews-Brzozowska, T., Walasz, J., & Matthews, Z. (2009). Zespół Downa – wczesna terapia ortodontyczna płytką stymulacyjną Castillo-Moralesa. *Nowiny Lekarskie*, 78(3–4), 253–255.
- McDuffie, A., & Abbeduto, L. (2009). Language disorders in children with mental retardation of genetic origin: Down syndrome, fragile X syndrome, and Williams syndrome. In R. G. Schwartz (Ed.), *Handbook of child language disorders* (pp. 44–66). Psychology Press.
- Monner Diéguez, A. (2008). Macroglossia and Down syndrome. *International Medical Journal on Down Syndrome*, 12(3), 17.
- Olchowik, B., Sendrowski, K., Śmigielska-Kuzia, J., Jakubiuk-Tomaszuk, A., & Sobaniec, P. (2012). Neurofizjologiczne podłoże hipotonii mięśniowej w zespole Downa. *Neurologia Dziecięca*, 21(43), 65–69.
- Payne, V. G., Yan, J. H., & Block, M. (2010). *Human motor development in individuals with and without disabilities*. Nova Science Publishers, Inc.
- Prawidiastuti, R., Sasmita, I. S., Herdiyati, Y., Indriyanti, R., & Soewondo, W. (2018). Prevalence of macroglossia in children with Down syndrome in Dental and Oral Hospital of Unpad FKG. *Journal of International Dental and Medical Research*, 11(3), 911–915.
- Rasmussen, P., Borjesson, O., Wentz, E., & Gillberg, C. (2001). Autistic disorders in Down syndrome: Background factors and clinical correlates. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43, 750–754.
- Richards, C., Jones, C., Groves, L., Moss, J., & Oliver, C. (2015). Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: A systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*, 2, 909–916.
- Roberts, J. E., Chapman, R. S., Martin, G. E., & Moskowitz, L. (2008). Language of preschool and school-age children with Down syndrome and fragile X syndrome. In J. E. Roberts, R. S. Chapman, & S. F. Warren (Eds.), *Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome* (pp. 77–115). Paul Brookes Publishing.
- Roberts, J. E., Price, J., & Malkin, C. (2007). Language and communication development in Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 26–35.
- Roizen, N. J. (2003). The early interventionist and the medical problems of the child with Down syndrome. *Infants & Young Children*, 16(1), 88–95.
- Short-Meyerson, K., & Benson, G. (2014). Intellectual disability and communication. In L. Cummings (Ed.), *The Cambridge handbook of communication disorders* (pp. 109–124). Cambridge University Press.
- Smith, M. (2006). *Mental retardation and developmental delay: Genetic and epigenetic factors*. Oxford University Press.
- Szymańska, K., & Szczepanik, E. (2017). Opóźnienie rozwoju psychoruchowego. In B. Steinborn (Ed.), *Neurologia wieku rozwojowego* (pp. 28–48). Wydawnictwa Lekarskie PZWL.
- Tager-Flusberg, H. (2007). Atypical language development: Autism and other neurodevelopmental disorders. In E. Hoff & M. Shatz (Eds.), *Blackwell handbook of language development* (pp. 432–453). Blackwell Publishing.
- Volkmar, F. R., Dykens, E. M., & Hodapp, R. M. (2018). Intellectual disability. In A. Martin, R. A. Ritvo, M. H. Bloch, & F. R. Volkmar (Eds.), *Lewis's child and adolescent Psychiatry: A comprehensive textbook* (pp. 1197–1223). Wolters Kluwer.



KATARZYNA KACZOROWSKA-BRAY

Uniwersytet Gdański, Instytut Logopedii, Wydział Filologiczny

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Specyfika rozwoju mowy u osób z zespołem Downa

The characteristics of speech development in people with Down's syndrome

ABSTRACT: Down's syndrome is one of the most common and easily detected genetic disorders. People with Down's syndrome are characterised by multisystemic structural and functional irregularities (incl. congenital disease and heart defects, disorders of hearing and vision) appearing in life as well as a characteristic phenotype. Its phenotype characteristics include delayed psychomotor development. Children with this syndrome demonstrate a particular profile in the acquisition of communicative abilities. The level of development of communicative competence reached by children with DS is peculiar, different from that of other neuro-developmental disorders, and various in relation to the level reached by children at a similar level of cognitive functioning, but whose cognitive problems have a different etiology. This article attempts to characterise the factors determining the basis of speech development in this group and to indicate the characteristic features of communication among people with Down's syndrome.

KEYWORDS: Down's syndrome, trisomy 21, development of communicative abilities

STRESZCZENIE: Zespół Downa jest najlepiej i najwcześniej rozpoznawalnym zespołem genetycznym. Osoby z zespołem Downa cechują wieloukładowe strukturalne i funkcjonalne nieprawidłowości (m.in. wrodzone choroby i wady serca, zaburzenia słuchu i wzroku), ujawniające się w ciągu życia, oraz charakterystyczny fenotyp. Do cech fenotypowych zalicza się m.in. opóźniony rozwój psychoruchowy. Dzieci z tym zespołem wykazują specyficzny profil przyswajania umiejętności komunikacyjnych. Poziom rozwoju kompetencji komunikacyjnej osiągniany przez dzieci z ZD jest swoisty, odmienny niż w wypadku innych zaburzeń neurorozwojowych, różny w stosunku do poziomu osiąganego przez dzieci o podobnym poziomie funkcjonowania poznawczego, lecz u których problemy w tym zakresie mają inną etiologię. W artykule podjęto próbę scharakteryzowania czynników kształtujących bazę rozwoju mowy w tej grupie oraz wskazania cech charakterystycznych komunikacji osób z zespołem Downa.

SŁOWA KLUCZOWE: zespół Downa, trisomia 21, rozwój umiejętności komunikacyjnych

Zespół Downa¹ to jedna z wiodących genetycznych przyczyn niepełnosprawności intelektualnej (Roberts i in., 2008). Jako jednostka kliniczna rozpoznawany

¹ Dla wygody czytelnika w artykule stosowane będą skróty: ZD – zespół Downa, NI – niepełnosprawność intelektualna, RT – rozwój typowy.

jest od ok. 160 lat. ZD powstaje w wyniku nieprawidłowości w obrębie chromosomów pary 21. Częstość występowania określa się jako 1 przypadek na 920 narodzin (Short-Meyerson i Benson, 2014, s. 114), w innych zaś źródłach – 1 na 650 – 1000 narodzin, w zależności od dostępności badań prenatalnych oraz przepisów prawa aborcyjnego (Berry-Kravis i in., 2019, s. 266; McDuffie i Abbeduto, 2009, s. 5; Szymańska i Szczepanik, 2017, s. 36). Ryzyko wystąpienia ZD u dziecka jest zależne od wieku matki.

Osoby z zespołem Downa cechują wieloukładowe strukturalne i funkcjonalne nieprawidłowości (m.in. wrodzone choroby i wady serca, zaburzenia słuchu i wzroku) ujawniające się w ciągu życia oraz charakterystyczny fenotyp (Antonarakis i Epstein, 2006). Specyficzne cechy fizyczne widoczne są m.in. w obrębie twarzy, dłoni i stóp. Obecnie szacuje się, że dla tej grupy charakterystycznych może być ok. 200 nieprawidłowości, przy czym ich występowanie jest sprawą indywidualną i nie ma takiej cechy, która byłaby obecna w 100% przypadków. U większości noworodków ujawniają się takie cechy, jak: hipotonia (80%); osłabiony odruch Moro (85%); nadmierna ruchliwość stawów (80%); fałd skórny na szyi (80%); płaska część twarzowa (90%); ukośne ustawienie szpar powiekowych (80%); nietypowe, zniekształcone małżowiny uszne (60%); dysplazja miednicy (70%); dysplazja środkowego paliczka piątego palca (60%); bruzda poprzeczna na dłoni (45%) (Jones i in., 2013, s. 8).

Ponieważ ZD jest uznawany za najczęstszą chromosomalną przyczynę NI i rozpoznawany bardzo wcześnie w rozwoju dziecka, tę grupę uznaje się za stosunkowo najlepiej poznaną i najczęściej charakteryzowaną jako przykład zespołu genetycznego. W większości opisów funkcjonowania tych osób podkreśla się, że ich rozwój językowy i umiejętności komunikacyjne są szczególnie zaburzone w porównaniu do innych grup z NI podobnego stopnia (Griffer, 2012, s. 253; Smith, 2006, s. 77).

Mona Griffer i Vijayachandra Ramachandra (2012, s. 426) wyróżniają pięć elementów tworzących bazę rozwoju językowego dziecka. Są to: potencjał intelektualny, możliwości fizycznej eksploracji otoczenia, prawidłowo funkcjonujące analizatory słuchu i wzroku oraz interakcje społeczne. Zaburzenia w obrębie każdego z nich mogą być kompensowane dzięki wykorzystaniu pozostałych. W przewidywaniu ewentualnych problemów językowych dziecka i określeniu jego możliwości w tym zakresie ważne jest zdanie sobie sprawy z jego predyspozycji kompensacyjnych. O ich poziomie w dużej mierze decyduje potencjał intelektualny. Chcąc wskazać główne przyczyny problemów w komunikacji językowej osób z ZD, należałoby zwrócić uwagę na notowane w tej grupie:

- niepełnosprawność intelektualną;

- hipotonię;
- specyficzną budowę aparatu mowy;
- problemy sensoryczne.

Możliwości poznawcze dzieci z ZD

Poziom rozwoju umysłowego jest jednym z najważniejszych czynników rokowniczych w przypadku dzieci z uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego (Kułakowska, 2003, s. 301). Jak stwierdzają Leonard Abbeduto i Andrea McDuffie (2014, s. 307), na fenotyp osoby z ZD składa się m.in. upośledzenie procesów poznawczych. W grupie tej jednakże znajdują się także osoby, których inteligencja mieści się w tzw. szarej strefie, a więc od 70 do 85 (Smith, 2006, s. 77). David Clarke (2006, s. 65) podaje, że u ok. 10% stwierdza się „niską normalną inteligencję”, dla której charakterystyczne są problemy poznawcze i trudności w uczeniu się, choć nie tak głębokie, aby można było je zakwalifikować jako NI. Większość osób z tym syndromem funkcjonuje jednak na poziomie NI stopnia lekkiego i umiarkowanego. IQ w tej grupie waha się zazwyczaj w granicach od 30 do 70 i średnio wynosi 50 (Abbeduto i McDuffie, 2014, s. 307; Abbeduto i Murphy, 2004, s. 79; McDuffie i Abbeduto, 2009, s. 45). „Uważa się, że niepełnosprawność intelektualna w ZD wiąże się z patologią konkretnych okolic mózgu i gorszym wykonywaniem określonych zadań poznawczych” (Abbeduto i McDuffie, 2014, s. 307).

W literaturze podkreśla się, że dla tej grupy zaobserwowano spadkową trajektorię rozwoju intelektualnego. Najwyższe wartości IQ występują w okresie niemowlęcym, wraz z wiekiem wyniki stają się niższe (Hodapp, 1999; za: Blankenship i Weston, 2012, s. 340). Badania wykazały, iż iloraz inteligencji osób z ZD, który wynosił średnio 50 w wieku 5–7 lat, spadł do średnio 41 u 7–9-latków i 37 u dzieci w wieku 13–15 lat (Hodapp, 1999; za: Blankenship i Weston, 2012, s. 340). Osoby te doświadczają ograniczeń w możliwościach poznawczych, pogłębiających się wraz z upływem czasu, zespół ten bowiem łączy się ze stuprocentowym ryzykiem wczesnego rozwoju choroby Alzheimera, przy czym objawy chorobowe ujawniają się już około 35. roku życia (McDuffie i Abbeduto, 2009, s. 45). Przed 60. rokiem życia od 50% do 70% osób z ZD doświadcza demencji (Jones i in., 2013, s. 8). Dlatego też ogromnie istotne jest jak najwcześniejsze rozpoczęcie działań terapeutycznych i wspomagających rozwój dziecka, szczególnie widoczne rezultaty uzyskuje się bowiem w okresie od pierwszych 4 do 5 lat życia (Jones i in. 2013, s. 8).

Problemem narastającym wraz z wiekiem jest także występowanie depresji. W porównaniu z innymi grupami osób z NI dorośli z ZD mają wyższy jej wskaźnik. Częstość występowania depresji wynosi tu od 2,7% do 11,4%, w porówna-

niu z dorosłymi z NI o innym podłożu, u których wskaźnik ten wynosi 1,1–1,7% (Dykens, 2007, s. 274). Depresja zaś jest nie tylko chorobą o groźnych konsekwencjach, lecz także stanem, który w dużym stopniu pogarsza przebieg wielu innych chorób, wpływając na ich rokowania. Depresji u osób z ZD towarzyszą problemy biologiczne i behawioralne, takie jak wycofanie, mutyzm, opóźnienie psychoruchowe, obniżony nastrój, bierność, zmniejszony apetyt i bezsenność. W diagnostyce różnicowej ważne jest odróżnienie początku depresji od objawów otępienia u pacjentów z ZD (Deb i in., 2007).

Większość dzieci z ZD dość dobrze funkcjonuje w znanym sobie środowisku domowym czy rówieśniczym. Ich funkcjonowanie społeczne jest zazwyczaj na poziomie wyższym (o 3½ roku) niż oczekiwane w danym wieku umysłowym (Jones i in., 2013, s. 8).

W literaturze przedmiotu utrwalony jest stereotypowy wizerunek osoby z ZD szczęśliwej, pogodnej, spokojnej oraz empatycznej. Jednakże najnowsze badania behawioralne nie potwierdzają w pełni takiej charakterystyki, wskazując na częsty w tej grupie upór i zachowania obsesyjne. W większości osoby te negatywnie także reagują na zmiany w otoczeniu, wpływające na ich nawyki i upodobania (Clarke, 2006, s. 65). Choć w porównaniu z populacją generalną notuje się wyższe ryzyko wystąpienia problemów behawioralnych, emocjonalnych i psychiatrycznych (18–23%), to jest to ryzyko niższe niż w przypadku grup z NI o innym podłożu, w których przypadku kształtuje się ono na poziomie 30–40% (Berry-Kravis i in., 2019, s. 273; Dykens, 2007, s. 273). W okresie dzieciństwa i młodości u osób z ZD notuje się wysoki wskaźnik występowania zachowań prowokacyjnych (np. 73% nieposłuszeństwo, 65% kłótniowość i 50% chęć zwrócenia na siebie uwagi), z jednocześnie rzadko występującymi zachowaniami agresywnymi. Do tego obserwowane są często problemy w koncentracji uwagi i impulsywność. U 6–8% diagnozuje się ADHD, u 8–10% notowane są problemy w zachowaniu, głównie zachowania opozycyjne, przejawiające się ignorowaniem zasad, nieposłuszeństwem i agresją (Berry-Kravis i in., 2019, s. 273; Dykens, 2007, s. 273). Badania prowadzone przez Elisabeth M. Dykens i jej współpracowników (2002) wykazały stosunkowo niskie ryzyko wystąpienia poważnych przypadków agresji, np. przemocy fizycznej (6%). Niestety, problemy rozwojowe u 7–16% dzieci z ZD pogłębiać mogą zaburzenia ze spektrum autyzmu, notowane tu częściej niż w populacji generalnej (Richards i in., 2015, s. 4). Co ciekawe, diagnoza tych zaburzeń zapada w ich przypadku znacznie później niż w grupie o RT, ponieważ dopiero między 6. a 16. rokiem życia (Rasmussen i in., 2001; Szymańska i Szczepanik, 2013).

Napięcie mięśniowe u dzieci z ZD

W literaturze przedmiotu pisze się o czterech typach napięcia mięśniowego:

- spoczynkowym (postać napięcia, która jest obecna w czasie czuwania w spoczynku);
- statycznym, czyli biernym (ocenianym podczas biernych ruchów nieruchomego mięśnia);
- posturalnym (pozwalającym na przeciwstawienie się sile grawitacji, co pozwala na utrzymanie stabilnej pozycji ciała w przestrzeni);
- dynamicznym (wyzwalanym w sposób fazowy podczas automatycznych ruchów, np. chodzenia) (Olchowik i in., 2012, s. 66).

W przypadku osób z ZD można mówić o obniżeniu napięcia mięśniowego w każdej z tych postaci (Olchowik i in., 2012, s. 66). Z całą pewnością obniżenie napięcia mięśniowego, które obserwowane jest u zdecydowanej większości dzieci z ZD, stanowi problem rzutujący w zasadniczym stopniu na przebieg rozwoju psychoruchowego. Jak piszą Dawid Larysz i Konstancja Lubowiecka (2014): „Motorykę można nazwać «fundamentem rozwoju psychoruchowego». Właściwie każda modalność rozwoju ma swoje podłoże w rozwoju funkcji motorycznych” (s. 126). W przypadku dzieci z ZD występująca hipotonia mięśniowa, nadmierna elastyczność aparatu więzadłowego oraz stawowego powodują znaczne zaburzenia mechanizmu antygravitacyjnego. Są także przyczyną zaburzenia poczucia ciała w przestrzeni (Dytrych, 2015, s. 29). Nabywanie więc kolejnych umiejętności ruchowych jest w tej grupie znacząco opóźnione. I tak przykładowo dzieci z ZD chodzenie opanowują rok później w stosunku do rówieśników o RT (Payne i in., 2010, s. 17).

Opóźnienia w rozwoju ruchowym, widoczne w grupie z ZD, rzutują także na rozwój funkcji poznawczych. Wolniejsze zdobywanie umiejętności zmiany położenia, pionizowania się, przemieszczania idzie w parze z ograniczeniami w obserwacji otoczenia, w tym zachowania opiekunów i ich reakcji, także tych, które są próbą nawiązania interakcji z dzieckiem bądź są odpowiedzią na jego aktywność. Dziecko o obniżonym napięciu mięśniowym to często maluch ospały, przysypiający, mało aktywny, o ograniczonym zainteresowaniu światem, o mniejszej potrzebie ruchu i eksploracji otoczenia. Określane jest często przez rodziców jako „dobre dziecko”, a więc ciche, spokojne, niemające problemów z zasypianiem. Niestety, trudno uznać te cechy za dobrze rokujące w rozwoju psychoruchowym. Hipotonia odpowiada także za słabsze wyrażanie reakcji odruchowych oraz ich specyficzny, odbiegający od typowego, rozwój i integrację (Masgutova i in., 2016, s. 2). Hipotonia jest też problemem uwidaczniającym się w funkcjonowaniu narządów mowy, a poprzez to wpływającym także na ich strukturę.

Funkcjonowanie narządów słuchu i wzroku

Zaburzenia sensoryczne występujące w tej grupie w zasadniczy sposób rzutują na jej rozwój. Do najczęściej notowanych zalicza się nieprawidłowości w obrębie narządu słuchu. Diagnozuje się je aż u 66–98% osób z ZD (Blankenship i Weston, 2012, s. 338). Mogą one przyjmować postać jedno- bądź obustronną o różnym stopniu: od lekkiego (25%), przez umiarkowany (42%), do głębokiego (6%) (Roizen, 2003, s. 89). Wśród innych nieprawidłowości w budowie anatomicznej narządu słuchu można wymienić: malformacje trąbki słuchowej, zwężenie przewodu słuchowego zewnętrznego oraz hipoplazję wyrostka sutkowatego. Biorąc pod uwagę specyficzną budowę narządu słuchu zalecane są systematyczne badania w tej grupie: do 3. roku życia co 6 miesięcy, u dzieci starszych zaś – co roku (Joint Committee on Infant Hearing, 2000).

Niestety, nie tylko narząd słuchu jest obciążony wysokim ryzykiem wystąpienia uszkodzenia. Aż u 60% grupy z ZD notuje się problemy okulistyczne, wymagające długotrwałej kontroli i podjęcia działań leczniczych (Blankenship i Weston, 2012, s. 338; Roizen, 2003, s. 90). Jednakże jedynie u 38% dzieci problemy te diagnozuje się przed ukończeniem przez nie 12. miesiąca życia. 5% spośród nich przyszło na świat z wrodzoną zaćmą, z kolei 27% ma zezę (Blankenship i Weston, 2012, s. 338; Roizen, 2003, s. 90). Trudności w diagnozie powodują, że wiele problemów ujawnia dopiero badanie specjalistyczne. Wyniki badań longitudinalnych, prowadzonych w grupie dzieci z ZD w wieku od 2. miesięcy do 12 lat, ujawniły, że u aż 35% pozytywnie ocenionych przez pediatrów badanie okulistyczne wykazało istnienie zaburzeń narządu wzroku (Blankenship i Weston, 2012, s. 338; Roizen, 2003, s. 90). Szczególnie często dotyczyło to zaćmy i zaburzeń refrakcji. Do najczęstszych problemów tej grupy zalicza się zaburzenia ostrości widzenia (30–62%), ambliopię (tzw. zespół leniwego oka; 3–20%), zezę (20–60%), oczopląs (10–20%) (Berry-Kravis i in., 2019, s. 268).

Budowa i funkcjonowanie aparatu mowy

Do cech fenotypowych w obrębie czaszki dziecka z ZD można zaliczyć brachycefalię (krótka czaszka), niedorozwój zatok obocznych nosa i czołowych, upośledzony wzrost środkowego piętra twarzy, w tym niedorozwój szczęki, rozwarty kąt żuchwy i skróconą gałąź żuchwy, co ogólnie jest opisywane jako płaski profil. Głowa u przeważającej liczby dzieci zachowuje cechy proporcji czaszki niemowlęcej (Matthews-Brzozowska i in., 2009, s. 253). Charakterystyczne są także

różnice funkcjonalne w tym obszarze. U większości tej grupy notuje się: otwarte usta, hipotoniczny mięsień okrężny warg, obniżone napięcie mięśniowe w obrębie mięśni twarzy, hipotoniczny język z ograniczeniem zakresu ruchu, zalegający w nieprawidłowej pozycji spoczynkowej, wąską szczękę, często podniebienie gotyckie². Morfologię podniebienia twardego, rozwijającego się odmiennie w każdej płaszczyźnie, traktuje się jako część charakterystycznego fenotypu pacjentów z ZD (Abeleira i in., 2015, s. 213). Charakterystyczna jest zmienność w czasie ukształtowania się podniebienia twardego. Niemowlęta z ZD mogą wykazywać niedorozwój szczęki, lecz z zachowanym prawidłowym kształtem sklepienia podniebiennego i wyrostków zębodołowych (Kaczorowska i Kaczorowski, 2020). Morfologia podniebienia twardego zmienia się jednak wraz z wiekiem.

Przyjęło się uważać, że makroglosja, a więc nienormalnie duże rozmiary języka, powodujące jego wystawanie poza wyrostek zębodołowy lub łuki zębowe (bądź część zębodołową żuchwy w przypadku bezzębia) w pozycji spoczynkowej, jest jedną z najbardziej rozpowszechnionych cech tej grupy. W przypadkach nasilonej makroglosji pacjent nie jest w stanie domknąć ust (Monner Diéguez, 2008, s. 17). U dzieci z ZD notuje się jednakże częściej tzw. makroglosję względną (bądź rzekomą), w której nie stwierdza się w tkankach języka zmian histologicznych. Obserwowane wysuwanie języka poza obręb jamy ustnej wynika nie z jego rozmiarów, lecz z obniżonego napięcia mięśniowego języka i niewielkiej objętości jamy ustnej w stosunku do rozmiarów języka (Guimaraes i in., 2008, s. 1062).

Niezależnie jednak od przyczyny, stosunkowo mała przestrzeń jamy ustnej i hipotoniczny język powodują trudności w przyjmowaniu pożywienia, oddychaniu oraz wpływają na warunki zgryzowe i zębowe (Prawdiastuti i in., 2018, s. 911). Odpowiadają także za powszechne trudności w zrozumieniu wypowiedzi dzieci z ZD. Ich wymowę określa się często jako zamazaną i bełkotliwą (Kumin, 1994). Do konsekwencji makroglosji, zarówno rzeczywistej, jak i rzekomej, zaliczyć można również deformacje żuchwy, zaburzenia zgryzu czy niedrożność dróg oddechowych (Kaczorowska i Kaczorowski, 2021). Nieprawidłowa pozycja spoczynkowa języka i trudności w domknięciu warg utrudniają efektywne połykanie, co wpływa na przebieg karmienia (zarówno piersią, jak i z butelki), picie z kubeczka, spożywanie pokarmów stałych oraz, co oczywiste, na mowę. Trudności w przyjmowaniu pokarmów mogą łączyć się z ryzykiem aspiracji do dróg oddechowych.

Zasadniczym utrudnieniem w prawidłowym przyjmowaniu pokarmu są też nieprawidłowości w uzębieniu. Wyrzynanie się zębów u dzieci z ZD jest zwykle opóźnione. Opóźnienia te mogą wynosić nawet 2–3 lata. Zęby mogą także pojawiać się w nietypowej kolejności i nietypowej liczbie. Jak podają Kelly M. Blan-

² Antoni Monner Diéguez (2008, s. 17) podaje, że podniebienie gotyckie, małe usta, prognatyczna szczeka, hipoplazja szczęki i zgryz krzyżowy notowane są u ok. 69% osób z ZD.

kenship i Christina Weston (2012, s. 339), stłoczenia zębów i inne ich schorzenia występują u 60–100% tej grupy. Powodować to może problemy w przejściu na dietę stałą, która wymaga bezpiecznego przeżuwania niektórych pokarmów. Problemem stomatologicznym są także mikrodoncja i specyficzny kształt zębów, co w niewielkiej jamie ustnej może nie być szczególnie widoczne.

Osoby z ZD wymagają stałej opieki dentystycznej i wykształcenia nawyku dbałości o higienę jamy ustnej. Do głównych problemów, z którymi się borykają, należą zapalenia dziąseł i choroby przyzębia. Dodatkowym problemem może być częsty bruksizm. Co ciekawe, w grupie tej mniej liczne są przypadki próchnicy (58%, w grupie rówieśników o RT zaś 78%) (Berry-Kravis i in., 2019, s. 268). Mimo istniejących w tej grupie licznych problemów zgryzowych rzadko stosuje się aparatowanie ortodontyczne, czego powodem jest m.in. krótkość i specyficzne ukształtowanie korzeni zębów.

Rozchylone usta, opuszczona żuchwa i niska pozycja spoczynkowa skutkują oddychaniem torem ustnym (Kumin, 1994). Zauważalna w tej grupie tendencja do powstawania pęknięć ust, podrażnień ich kącików i języka może wynikać z tego właśnie nawyku. Zjawisko to może być czynnikiem sprzyjającym zaistnieniu halitozy.

Na efektywność oddziaływań terapeutycznych w sferze orofacjalnej ograniczająco wpływa częsta nadwrażliwość na bodźce dotykowe. Tym, co rzutuje zarówno na przebieg przyjmowania pokarmu, jak i na artykulację, są problemy w opanowaniu ruchów izolowanych w obrębie ruchomych części narządów artykulacyjnych, a także trudności w koordynacji, dokładności i synchronizacji ruchów, ograniczenia zakresu ruchu, jego precyzji i szybkości jego wykonywania.

Ogólny stan zdrowia

Na rozwój dziecka w każdym zakresie, w tym oczywiście na rozwój umiejętności komunikacyjnych, wpływa ogólny stan zdrowia, a przede wszystkim występowanie przewlekłych schorzeń, wymuszających oddziaływania chirurgiczne i hospitalizacje. Stan zdrowia osób z ZD zdecydowanie nie jest ich mocną stroną. Nancy J. Roizen (2003) stwierdza, że notuje się u nich całą długą listę problemów medycznych, które wpływają na ich rozwój i funkcjonowanie. Szczególnie należy mieć na uwadze wrodzone wady serca, uszkodzenia narządu słuchu i problemy okulistyczne. Ryzyko wystąpienia każdego z nich wynosi w tej grupie aż 44%. Konieczne są także okresowe badania pod kątem celiakii oraz schorzeń tarczycy. Niedoczynność tarczycy występuje u 10–40% przypadków tej grupy. Ponieważ objawy niedoczynności tarczycy można pomylić z innymi cechami ZD, początek choroby łatwo można przeoczyć. Dlatego też zaleca się coroczne badanie przesie-

wowe. Otyłość jest również często obserwowana u osób z ZD (50–60% przypadków). Możliwe, że przyczyniają się do niej: siedzący tryb życia, niedoczynność tarczycy, niski metabolizm i brak ruchu (Blankenship i Weston, 2012, s. 339).

Wrodzone wady serca występują u ok. 50% noworodków z tym syndromem. Znaczna większość dzieci jest hospitalizowana w związku z problemami kardiologicznymi, ale też wieloma innymi (przeważnie zapalenia płuc, zapalenia oskrzeli albo inne schorzenia oddechowe), szczególnie często w ciągu pierwszych miesięcy życia. W okresie późniejszym dzieci z ZD częściej niż rówieśnicy zapadają na białaczkę. Występujące w tej grupie problemy zdrowotne korelują ze średnią długością życia. Biorąc jednak pod uwagę postępy nauk medycznych oraz ogólnie lepsze warunki życia, nie powinny dziwić zachodzące w tej mierze zmiany. W okresie od 1950 do 2010 roku średni wiek, którego dożywały te osoby, wzrósł z 4 do ponad 58 lat (Berry-Kravis i in., 2019, s. 266; por. Volkmar i in., 2018, s. 1211). Około 25% osób z tej grupy dożywa wieku powyżej lat 62,9. Za główną przyczynę zgonu uznaje się wrodzone wady serca, choć ryzyko śmierci z powodu chorób układu oddechowego, głównie zapalenie płuc, jest znacznie wyższe niż populacyjne (Jones i in., 2013, s. 8). Inne trudności notowane w tej grupie częściej niż w populacji generalnej to m.in. wspomniane już artretyzm, cukrzyca, otyłość, bezdech nocny.

Rozwój umiejętności komunikacyjnych dzieci z ZD

Rozwój komunikacji i osiągniany przez dzieci z ZD jej poziom jest swoisty, odmienny od poziomu innych zaburzeń neurorozwojowych, różny w stosunku do dzieci o podobnym poziomie funkcjonowania poznawczego, lecz innej etiologii tych problemów (Gerenser i Forman, 2007, s. 566). Jako przykład tej specyfiki podaje się fakt, że dziecko z zespołem Downa w wieku do 8. roku życia prezentuje relatywnie wysoki w stosunku do swoich umiejętności komunikacyjnych poziom umiejętności społecznych oraz zdolności do nawiązywania relacji z otoczeniem. Charakterystyczną cechą jest także zmienność umiejętności komunikacyjnych w biegu życia, przy czym mogą one wraz z wiekiem zarówno poprawić się, jak i ulec regresowi. Przykładowo, istnieją badania poświadczające postęp notowany w zakresie umiejętności składniowych, ale i takie, które wskazują na ograniczenia bądź wręcz regres w zakresie rozumienia struktur składniowych (Abbeduto i in., 2007, s. 248).

Maria Cristina Caselli i zespół (1998, s. 1125) stwierdzili na podstawie przeprowadzanych przez siebie badań, że dzieci z ZD prezentują poważne opóźnienia w porównaniu z rówieśnikami o RT w osiągnięciu kolejnych etapów rozwoju. U dzieci tych wyraźnie zaznaczyła się różnica między rozumieniem a nadawaniem mowy, przy czym wyraźnie wyższy poziom prezentuje percepcja. Wyniki badań

potwierdziły natomiast zbliżony poziom rozwoju słownictwa biernego i stosowania gestów. Charakterystyczne dla tej grupy są znaczące opóźnienia w pojawieniu się pierwszych słów i ograniczenia czynnego słownictwa w porównaniu z wiekiem umysłowym dziecka. Eva Berglund, Mårten Eriksson i Iréne Johansson (2001, s. 182) na podstawie analizy rodzicielskich raportów stwierdzili, że pierwsze słowo występuje ok. roku po narodzinach u 10% dzieci z tej grupy, w 80% przypadków zaś po ukończeniu 2. roku życia. W grupie wiekowej od 3 do 5 lat ok. 10–20% dzieci z tym syndromem ma zasób słów poniżej 10, ale są też i takie, które nie używają ich w ogóle. Zasobem 50 słów dysponuje ok. 25% dzieci z ZD w wieku 3 lat, ok. 50% 4-latków oraz ok. 75% 5-latków. Joanne E. Roberts, Johanna Price i Cheryl Malkin (2007), badając grupę wiekową 4–15 lat, ograniczenie w czynnym zasobie słownictwa zaobserwowały także u starszych chłopców. Studia dotyczące zasobu słów rozumianych nie są już tak jednoznaczne i nie pozwalają na stwierdzenie, czy zasób ten jest adekwatny do wieku umysłowego badanych (Short-Meyerson i Benson, 2014, s. 115). Rozwój zasobu głosek jest w tej grupie specyficzny. Badania wskazują na duże zróżnicowanie wieku pojawiania się poszczególnych głosek w mowie dzieci z ZD. Stwierdzono także, że kolejność ich nabywania jest odmienna od typowej. Umiejętność wypowiadania niektórych głosek wystąpiła nawet o 5 lat później niż u dzieci o RT (Kumin i in., 1994, s. 300).

Składnia jest wyjątkowym wyzwaniem dla dzieci z tym zespołem, a stosowanie struktur składniowych – opóźnione w stosunku do wieku umysłowego. Ich wykorzystanie sytuuje się przy tym na relatywnie niższym poziomie niż ich rozumienie. Opanowanie gramatyki, zarówno w sensie czynnym, jak i biernym, jest trudniejsze dla tej grupy dzieci niż bogacenie zasobu słownictwa (Law i Bishop, 2003). Ponieważ jednak ok. 87% dzieci tej grupy posługuje się jednocześnie wyrazami i gestami, to mimo uboższego zasobu słownictwa są one zupełnie dobrze rozumiane przez otoczenie (Berglund i in., 2001, s. 182).

Jeśli chodzi o umiejętności łączenia wyrazów, badania udowodniły, że średnia długość wypowiedzi (*mean length of utterance* – MLU) badanych z ZD w wieku 2,6–6,9 lat jest porównywalna z tym, co prezentują dzieci o RT w wieku od 1,5 do 2,5 lat (Harris, 1983; za: Berglund i in., 2001, s. 182). Około 5–10% osób z grupy zaczyna łączyć wyrazy w okresie 2–2,6 lat, a ok. 70% wykazuje tę umiejętność w wieku 5,6 lat (Harris, 1983; za: Berglund i in., 2001, s. 182).

Profil umiejętności pragmatycznych i społecznych jest w tej grupie dzieci niejednoznaczny, choć niektóre badania wykazały, że dzieci z ZD prezentowały podobny poziom, co dzieci o RT w tym samym wieku rozwojowym w udzielaniu odpowiedzi na pytania, komentarzach czy protestach (Beeghly i in., 1990; za: Short-Meyerson i Benson, 2014, s. 115). Większe trudności i ograniczenia grupa ta wykazuje w zakresie umiejętności narracyjnych, wypowiedzi jej członków określane są bowiem jako trudne do zrozumienia. W tabeli 1 ujęto syntetycznie mocne i słabe strony komunikacji osób z ZD.

TABELA 1
Charakterystyka możliwości komunikacyjnych osób z ZD

Mocne strony	Deficyty
<ul style="list-style-type: none"> ▪ wczesny rozwój fonologiczny w okresie niemowlęctwa zbliżony do poziomu osiąganego przez dzieci o RT; ▪ tendencja do posługiwania się mimiką i gestykulacją przed rozwinięciem umiejętności werbalnych, które są opóźnione; ▪ względnie dobra zdolność naśladowania i umiejętności pragmatyczne; ▪ rozumienia mowy generalnie lepsze niż nadawanie, mimo opóźnień notowanych w okresie wczesnego dzieciństwa; ▪ relatywnie dobre słownictwo bierne w okresie dorastania (co może być zależne od doświadczeń życiowych) 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ogólny profil wskazuje na nierównomierny poziom rozumienia i nadawania mowy; ▪ relatywnie wyższy poziom rozumienia mowy, choć szczególne problemy z syntaktycznym i morfologicznym aspektem języka; ▪ deficyty w świadomości fonologicznej i pamięci słuchowo-werbalnej; ▪ trudności notowane na wyższym poziomie pragmatyki; ▪ deficyty w rozumieniu i używaniu języka abstrakcyjnego; ▪ deficyty wzrokowego i sensorycznego przetwarzania; ▪ relatywnie słabsze umiejętności ekspresji językowej, szczególnie w zakresie składni; ▪ zaburzenia artykulacyjne, powodujące niezrozumiałość mowy; ▪ narastające opóźnienia ekspresyjnego języka (np. ograniczenie słownictwa, redukowanie użycia morfemów gramatycznych, co w konsekwencji powoduje ograniczenia składniowe) i niewerbalnych umiejętności kognitywnych w okresie przedszkolnym i szkolnym; ▪ narastające opóźnienia w rozumieniu składni w porównaniu do słownictwa i umiejętności niewerbalnych – coraz bardziej widoczne w okresie dorastania; ▪ deficyty w słuchowej krótkoterminowej pamięci werbalnej, przyczyniające się do specyficznego profilu językowego widocznego w okresie dorastania; ▪ problemy w zakresie teorii umysłu; ▪ zwiększone ryzyko problemów słuchowych i otolaryngologicznych z powodu anomalii strukturalnych i chronicznego zapalenia ucha środkowego; ▪ problemy słuchowe (65–80% osób z ZD), utrata słuchu (21–58% osób z ZD).

ŹRÓDŁO: Opracowanie własne na podstawie: B. Dodd i S. Crosbie (2011). Language and cognition: Evidence from disordered language. In U. Goswami (Ed.), *The Wiley-Blackwell handbook of childhood cognitive development* (pp. 605–625). Wiley-Blackwell; J. Gerenser, B. Forman (2007). Speech and language deficits in children with developmental disabilities. W: J. W. Jacobson, J. A. Mulick, J. Rojahn (eds.), *Handbook of intellectual and developmental disabilities: Issues on clinical child psychology* (s. 563–580). Springer; M. R. Griffer (2012). Language and children with intellectual disabilities. W: V. A. Reed (ed.), *An introduction to children with language disorders. Fourth Edition edition* (s. 229–272). Pearson; K. Kaczorowska-Bray (2021). Dziecko z niepełnosprawnością intelektualną w przedszkolu i na etapie edukacji wczesnoszkolnej. W: A. Domagała, U. Mirecka (eds.), *Logopedia przedszkolna i wczesnoszkolna. T. 2: Diagnostowanie i terapia zaburzeń mowy* (s. 454–497). Harmonia Universalis; K. Short-Meyerson, G. Benson (2014). Intellectual disability and communication. W: L. Cummings (ed.), *The Cambridge handbook of communication disorders* (s. 109–124). Cambridge University Press; H. Tager-Flusberg (2007). Atypical language development: Autism and other neurodevelopmental disorders. W: E. Hoff, M. Shatz (eds.), *Blackwell handbook of language development* (s. 432–453). Blackwell Publishing.

Umiejętności językowe osób z ZD nie są prostą konsekwencją poziomu inteligencji niewerbalnej. Za szczególne wyzwanie uważa się nadawanie mowy, które jest zazwyczaj bardziej zaburzone niż rozumienie wypowiedzi otoczenia (Law i Bishop, 2003; Roberts i in., 2007). W przypadku małych dzieci ekspresja sytuuje się na poziomie niższym, niż można byłoby tego oczekiwać, biorąc pod uwagę ich wiek umysłowy, w przeciwieństwie do dzieci o NI o innej etiologii oraz tych o RT. Co ciekawe, ten rozróż między umiejętnościami ekspresyjnymi i recepcyjnymi ma tendencję do pogłębiania się w wieku szkolnym (Roberts i in., 2008; za: Short-Meyerson i Benson, 2014, s. 115). Zważywszy na duże zagrożenie zmianami otępiennymi w tej grupie, należałoby wyraźnie sformułować wskazanie stałej opieki logopedycznej, sprawowanej nad osobami z ZD, niezależnie od ich wieku. Konieczna jest jak najwcześniej przeprowadzona diagnoza, która pozwoli na skonstruowanie programu terapii, w pełni odpowiadającego potrzebom pacjenta, zmieniającym się wraz z upływem czasu. Konieczne jest ujęcie w nim wspomaganie przebiegu funkcji prymarnych, stanowiących bazę dla rozwijających się możliwości komunikacyjnych. Biorąc pod uwagę specyficzną budowę i funkcjonowanie aparatu artykulacyjnego, w terapii należy postawić sobie takie cele, które będą możliwe do zrealizowania, i zadbać o rozwój kompetencji oraz sprawności nie tylko językowej, ale i (a może nade wszystko) komunikacyjnej, co pozwoli osobie z ZD stać się aktywnym i zadowolonym członkiem społeczności.

Bibliografia

- Abbeduto, L., McDuffie, A. (2014). Zespoły genetyczne związane z niepełnosprawnością intelektualną. W: C. L. Armstrong, L. Morrow (red.), *Neuropsychologia medyczna* (B. Mroziak, tłum., t. 1, s. 305–350). Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Abbeduto, L., Murphy, M. M. (2004). Language, social cognition, maladaptive behavior, and communication in Down syndrome and fragile X syndrome. W: M. L. Rice, S. F. Warren (eds.), *Developmental language disorders: From phenotypes to etiologies* (s. 77–98). Lawrence Erlbaum Associates, Inc.
- Abbeduto, L., Warren, S. F., Conners, F. A. (2007). Language development in Down syndrome: From the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 247–261.
- Abeleira, M. T., Outumuro, M., Diniz, M., Limeres, J., Ramos, I., Diz, P. (2015). Morphometry of the hard palate in Down's syndrome through CBCT – image analysis. *Orthodontics and Craniofacial Research*, 18, 212–220.
- Antonarakis, S. E., Epstein, D. J. (2006). The challenge of Down syndrome. *Trends in Molecular Medicine*, 12, 473–479.
- Berglund, E., Eriksson, M., Johansson, I. (2001). Parental reports of spoken language skills in children with Down syndrome. *Journal of Speech and Hearing Research*, 44(1), 179–191.

- Berry-Kravis, E., Myers, K., Roizen, N. J. (2019). Down syndrome and fragile X syndrome. W: M. L. Batshaw, N. J. Roizen L., Pellegrino (eds.), *Children with disabilities*. Eighth edition (s. 265–284). Paul H. Brookes Publishing Co.
- Blankenship, K. M., Weston, Ch. (2012). Syndromes of intellectual disability. W: J. P. Gentile, P. M. Gillig (eds.), *Psychiatry of intellectual disability* (s. 338–365). John Wiley & Sons, Ltd.
- Caselli, C. M., Vicari, S., Longobardi, E., Lami, L., Pizzoli, C., Stella, G. (1998). Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 41, 1125–1135.
- Clarke, D. (2006). Common syndromes and genetic disorders. W: A. Roy, M. Roy, D. Clarke (eds.), *The psychiatry of intellectual disability* (s. 63–80). Radcliffe Publishing.
- Deb, S., Hare, M., Prior, L. (2007). Symptoms of dementia among adults with Down's syndrome: A qualitative study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(9), 726–739.
- Dodd, B., Crosbie, S. (2011). Language and cognition: Evidence from disordered language. W: U. GOSWAMI (ed.), *The Wiley-Blackwell handbook of childhood cognitive development* (s. 605–625). Wiley-Blackwell.
- Dykens, E. M. (2007). Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 272–278.
- Dykens, E. M., Shah, B., Sagun, J., Beck, T., King, B. H. (2002). Maladaptive behaviour in children and adolescents with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46, 484–492.
- Dytrych, G. E. (2015). Wpływ stymulacji metodą Vojty na rozwój psychoruchowy dzieci z zespołem Downa. *Neurologia Dziecięca*, 24(48), 29–35.
- Gerenser, J., Forman, B. (2007). Speech and language deficits in children with developmental disabilities. W: J. W. Jacobson, J. A. Mulick, J. Rojahn (eds.), *Handbook of intellectual and developmental disabilities: Issues on clinical child psychology* (s. 563–580). Springer.
- Griffer, M. R. (2012). Language and children with intellectual disabilities. W: V. A. Reed (ed.), *An introduction to children with language disorders* (s. 229–272). Pearson.
- Griffer, M. R., Ramachandra, V. (2012). Language and other special populations of children. W: V. A. Reed (ed.), *An introduction to children with language disorders. Fourth edition* (s. 412–437). Pearson.
- Guimaraes, C. V., Donnelly, L. F., Shott, E. S., Amin, R. S., Kalra, M. (2008). Relative rather than absolute macroglossia in patients with Down syndrome: Implications for treatment of obstructive sleep apnea. *Pediatric Radiology*, 38, 1062–1067.
- Joint Committee on Infant Hearing (2000). Year 2000 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*, 106, 798–816.
- Jones, K. L., Crandall Jones, M., Del Campo, M. (2013). *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Seventh Edition. Elsevier.
- Kaczorowska-Bray, K. (2021). Dziecko z niepełnosprawnością intelektualną w przedszkolu i na etapie edukacji wczesnoszkolnej. W: A. Domagała, U. Mirecka (red.), *Logopedia przedszkolna i wczesnoszkolna*. T. 2: *Diagnozowanie i terapia zaburzeń mowy* (s. 454–497). Harmonia Universalis.
- Kaczorowska, N., Kaczorowski, K. (2020). Pacjenci z zespołem Downa w aspekcie ortodontycznym. *Stomatologia po Dyplomie*, 11–12.
- Kułałowska, Z. (2003). *Wczesne uszkodzenie dojrzewającego mózgu. Od neurofizjologii do rehabilitacji*. FoliuM.
- Kumin, L. (1994). Intelligibility of speech in children with Down syndrome in natural settings: Parents' perspective. *Perceptual and Motor Skills*, 78, 307–313.
- Kumin, L., Council, C., Goodman, M. (1995). The pacing board: A technique to assist the transition from single word to multiword utterances. *Infant-Toddler Intervention*, 5, 23–29.
- Larysz, D., Lubowiecka, K. (2014) Neuropsychologiczne uwarunkowania zespołu Downa. *Logopedia Silesiana*, 3, 125–132.

- Laws, G., Bishop, D. V. M. (2003). A comparison of language abilities in adolescents with Down syndrome and children with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 46, 1324–1339. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2003/103\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2003/103))
- Masgutova, S., Akhmatova, N., Sadowska, L. (2016). Reflex profile of children with Down syndrome improvement of neurosensorimotor development using the MNRI® Reflex Integration Program. *International Journal of Neurorehabilitation*. https://www.researchgate.net/publication/298336481_Reflex_Profile_of_Children_with_Down_Syndrome_Improvement_of_Neurosensorimotor_Development_Using_the_MNRIR_Reflex_Integration_Program.
- Matthews-Brzozowska, T., Walasz, J., Matthews, Z. (2009). Zespół Downa – wczesna terapia ortodontyczna płytką stymulacyjną Castillo-Moralesa. *Nowiny Lekarskie*, 78(3–4), 253–255.
- McDuffie, A., Abbeduto, L. (2009). Language disorders in children with mental retardation of genetic origin: Down syndrome, fragile X syndrome, and Williams syndrome. W: R. G. Schwartz (ed.), *Handbook of Child Language Disorders* (s. 44–66). Psychology Press.
- Monner Diéguez, A. (2008). Macroglossia and Down syndrome. *International Medical Journal on Down Syndrome*, 12(3), 17.
- Olchowik, B., Sendrowski, K., Śmigieliska-Kuzia, J., Jakubiuk-Tomaszuk, A., Sobaniec, P. (2012). Neurofizjologiczne podłoże hipotonii mięśniowej w zespole Downa. *Neurologia Dziecięca* 21(43), 65–69.
- Payne, V. G., Yan, J. H., Block, M. (2010). *Human motor development in individuals with and without disabilities*. Nova Science Publishers, Inc.
- Prawidiastuti, R., Sasmita, I. S., Herdiyati, Y., Indriyanti, R., Soewondo, W. (2018). Prevalence of macroglossia in children with Down syndrome in dental and oral hospital of unpad FKG. *Journal of International Dental and Medical Research* 3.
- Rasmussen, P., Borjesson, O., Wentz, E., Gillberg, C. (2001). Autistic disorders in Down syndrome: Background factors and clinical correlates. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43, 750–754.
- Richards, C., Jones, C., Groves, L., Moss, J., Oliver, C. (2015). Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: A systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*, 2, 909–916.
- Roberts, J. E., Chapman, R. S., Martin, G. E., Moskowitz, L. (2008). Language of preschool and school-age children with Down syndrome and fragile X syndrome. W: J. E. Roberts, R. S. Chapman, S. F. Warren (eds.), *Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome* (s. 77–115). Paul Brookes Publishing.
- Roberts, J. E., Price, J., Malkin, C. (2007). Language and communication development in Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 26–35.
- Roizen, N. J. (2003). The early interventionist and the medical problems of the child with Down syndrome. *Infants & Young Children* 16(1), 88–95.
- Short-Meyerson, K., Benson, G. (2014). Intellectual disability and communication. W: L. Cummings (ed.), *The Cambridge handbook of communication disorders* (s. 109–124). Cambridge University Press.
- Smith, M. (2006). *Mental retardation and developmental delay. Genetic and epigenetic factors*. Oxford University Press.
- Szymańska, K., Szczepanik, E. (2017). Opóźnienie rozwoju psychoruchowego. W: B. Steinborn (red.), *Neurologia wieku rozwojowego* (s. 28–48). PZWL.
- Tager-Flusberg, H. (2007). Atypical language development: Autism and other neurodevelopmental disorders. W: E. Hoff, M. Shatz (eds.), *Blackwell handbook of language development* (s. 432–453). Blackwell Publishing.
- Volkmar, F. R., Dykens, E. M., Hodapp, R. M. (2018). Intellectual disability. W: A. Martin, R. A. Ritvo, M. H. Bloch, F. R. Volkmar (eds.), *Lewis's child and adolescent psychiatry: A comprehensive textbook* (s. 1197–1223). Wolters Kluwer.