



dr n. społ. Ewa Dorota Małachowska

Akademia Pedagogiki Specjalnej im. Marii Grzegorzewskiej w Warszawie

ORCID 0000-0003-1971-3812

DOI:

**Między diagnozą a oddziaływaniami wspierającymi dzieci z zespołem Downa
i współwystępującym spektrum autyzmu. Model oparty na diagnozie funkcjonalnej**

**Between Diagnosis and Support Interventions for Children with Down Syndrome and
Autism Spectrum Disorder. A Model Based on Functional Assessment**

Streszczenie: Współwystępowanie zespołu Downa (DS) i zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) stanowi istotne wyzwanie diagnostyczne, edukacyjne i terapeutyczne, wynikające z nakładania się objawów obu jednostek oraz ich wzajemnego modulowania się w rozwoju dziecka. Celem artykułu jest przedstawienie specyfiki funkcjonowania dzieci z tzw. „podwójną diagnozą” oraz omówienie jej implikacji dla diagnozy funkcjonalnej i planowania oddziaływań terapeutyczno-edukacyjnych. Analiza literatury wskazuje, że dzieci z DS. I współwystępującym ASD prezentują odmienny, nierównomierny profil neurorozwojowy, obejmujący nasilone trudności w zakresie komunikacji społecznej, ograniczoną inicjatywę interakcyjną, zwiększoną sztywność behawioralną, obecność zachowań stereotypowych oraz obniżone funkcjonowanie adaptacyjne w porównaniu do dzieci z samym zespołem Downa. Jednocześnie obserwuje się znaczną heterogeniczność funkcjonowania, co utrudnia jednoznaczną diagnozę i wymaga pogłębionej, wieloaspektowej oceny obejmującej kontekst naturalny dziecka. W artykule podkreślono znaczenie trudności diagnostycznych wynikających z maskowania objawów ASD przez fenotyp zespołu Downa, co może prowadzić do opóźnień

w rozpoznaniu i wdrożeniu adekwatnego wsparcia. W odpowiedzi na te wyzwania omówiono konieczność odejścia od podejścia wyłącznie kategoryjnego na rzecz diagnozy funkcjonalno-profilowej, uwzględniającej indywidualny wzorec mocnych stron i trudności dziecka. Przedstawiono również założenia interdyscyplinarnego podejścia do diagnozy i terapii, integrującego działania psychologiczne, pedagogiczne, logopedyczne i medyczne. Wnioski wskazują, że skuteczność oddziaływań terapeutycznych i edukacyjnych w grupie dzieci z DS ze współwystępującym ASD zależy przede wszystkim od ich indywidualizacji, wczesnej identyfikacji potrzeb oraz systemowego wsparcia środowiskowego. Podejście oparte na profilu funkcjonowania dziecka może przyczynić się do zwiększenia trafności diagnozy, poprawy jakości interwencji oraz lepszego funkcjonowania adaptacyjnego dzieci i ich rodzin.

Słowa kluczowe: zespół Downa; zaburzenia ze spektrum autyzmu; podwójna diagnoza; zaburzenia neurorozwojowe; diagnoza funkcjonalna; funkcjonowanie adaptacyjne; podejście interdyscyplinarne; wczesna diagnoza; sztywność behawioralna; komunikacja społeczna.

Abstract: The co-occurrence of Down syndrome (DS) and autism spectrum disorder (ASD) presents a significant diagnostic, educational, and therapeutic challenge due to the overlap of symptoms of both conditions and their mutual influence on a child's developmental trajectory. The aim of this article is to present the specific functioning of children with the so-called "dual diagnosis" and to discuss its implications for functional assessment and the planning of therapeutic and educational interventions. A review of the literature indicates that children with DS + ASD exhibit a distinct, uneven neurodevelopmental profile, including more severe difficulties in social communication, reduced social initiations, increased behavioral rigidity, the presence of stereotyped behaviors, and lower adaptive functioning compared to children with Down syndrome alone. At the same time, considerable heterogeneity in functioning is observed, which complicates clear diagnostic classification and requires an in-depth, multi-dimensional assessment that includes the child's natural contexts. The article highlights diagnostic challenges arising from the masking of ASD symptoms by the Down syndrome phenotype, which may lead to delays in diagnosis and the implementation of appropriate support. In response to these challenges, the need to move beyond a purely categorical approach toward a functional and profile-based diagnosis is discussed, taking into account the individual pattern of strengths and difficulties. An interdisciplinary approach to diagnosis and therapy is also presented, integrating psychological, educational, speech and language therapy, and medical interventions. The conclusions indicate that the effectiveness of therapeutic and educational interventions in children with DS & ASD depends primarily on their individualization, early identification of needs, and systemic environmental support.

A functioning-profile-based approach may contribute to improving diagnostic accuracy, enhancing the quality of interventions, and promoting better adaptive functioning in children and their families.

Keywords: Down syndrome; autism spectrum disorder; dual diagnosis; neurodevelopmental disorders; functional diagnosis; adaptive functioning; interdisciplinary intervention; early diagnosis; behavioral rigidity; social communication.

Współczesna pedagogika specjalna coraz częściej zwraca uwagę na zjawisko nakładania się różnych zaburzeń neurorozwojowych, które nie mogą być analizowane wyłącznie w obrębie pojedynczych kategorii diagnostycznych (Gillberg, 2010; Channell et al., 2019). Szczęólnego znaczenia nabiera to w odniesieniu do dzieci z zespołem Downa (DS), u których obserwuje się podwyższone ryzyko współwystępowania zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) (Richards et al., 2015; Oxelgren et al., 2017). Rosnąca liczba badań wskazuje, że współobecność ASD i DS wpływa nie tylko na obraz funkcjonowania społecznego i komunikacyjnego dziecka, ale również na przebieg diagnozy, proces edukacyjny oraz skuteczność oddziaływań terapeutycznych (Lebersfeld et al., 2021).

Celem niniejszego artykułu jest przedstawienie problematyki współwystępowania zespołu Downa i ASD z perspektywy funkcjonalnej i społeczno-pedagogicznej, ze szczególnym uwzględnieniem komunikacji, relacji społecznych oraz konsekwencji dla procesu wsparcia terapeutycznego i edukacyjnego.

Charakterystyka rozwoju poznawczego w fenotypie zespołu Downa (DS) oraz we współwystępowaniu ze spektrum autyzmu (ASD)

Rozważania dotyczące współwystępowania zespołu Downa i ASD warto rozpocząć od przedstawienia istoty rozwoju poznawczego, definiowanego jako proces zmian zachodzących w zakresie funkcjonowania procesów poznawczych, takich jak percepcja, uwaga, pamięć, myślenie, język, uczenie się oraz funkcje wykonawcze. Obejmuje on stopniowe nabywanie przez dziecko zdolności do rozumienia świata, organizowania doświadczeń oraz adaptacyjnego funkcjonowania w środowisku społecznym i edukacyjnym (Wolańczyk, Komender, 2020). Współczesne ujęcia podkreślają, że rozwój poznawczy ma charakter dynamiczny i wieloczynnikowy. Jest rezultatem współdziałania uwarunkowań biologicznych, środowiskowych oraz jakości doświadczeń społecznych i komunikacyjnych dziecka (Pisula, 2021). Rozwój poznawczy obejmuje więc zarówno podstawowe procesy przetwarzania informacji, jak i bardziej złożone zdolności, takie jak planowanie, rozwiązywanie problemów,

elastyczność poznawczą czy teorię umysłu. Badacze rozwoju i funkcjonowania człowieka podkreślają znaczenie neurobiologicznych podstaw rozwoju oraz wpływu relacji społecznych na kształtowanie kompetencji poznawczych. Zjawiska te mają szczególne znaczenie w przypadku dzieci z zaburzeniami neurorozwojowymi, u których rozwój może przebiegać w sposób nieharmonijny oraz charakteryzować się specyficznym profilem mocnych stron i trudności poznawczych (Pisula, 2018). U dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu obserwuje się między innymi trudności w zakresie społecznego przetwarzania informacji, funkcji wykonawczych, elastyczności poznawczej oraz integracji informacji społeczno-emocjonalnych. Jednocześnie część dzieci prezentuje dobrze rozwinięte zdolności związane z pamięcią mechaniczną, analizą szczegółów czy systematyzacją informacji (Pisula, 2021). Z kolei rozwój poznawczy dzieci z zespołem Downa charakteryzuje się specyficznym profilem neuropsychologicznym, obejmującym przede wszystkim trudności w zakresie pamięci werbalnej, przetwarzania językowego oraz funkcji wykonawczych, przy względnie lepiej rozwiniętych kompetencjach społecznych i umiejętnościach uczenia się poprzez naśladownictwo oraz wsparcie wizualne (Krakowiak, 2019). Klasyczny profil poznawczy osób z zespołem Downa obejmuje relatywnie lepiej rozwinięte kompetencje społeczne i uczenie się przez naśladownictwo przy jednoczesnych trudnościach w zakresie pamięci werbalnej, rozwoju językowego oraz myślenia abstrakcyjnego (Fidler, 2005). W przypadku ASD obserwuje się jakościowe trudności w zakresie komunikacji społecznej, wspólnej uwagi i integracji informacji społecznych, a także obecność ograniczonych wzorców zachowań i zainteresowań (American Psychiatric Association, 2013). Współwystępowanie obu zaburzeń może prowadzić do wzajemnego modulowania tych cech, znacząco wpływając na sposób uczenia się, adaptacji społecznej i funkcjonowania poznawczego dziecka (Oxelgren et al., 2017). W związku z powyższym, współczesne podejścia badawcze odchodzi od wyłącznie deficytowego rozumienia rozwoju poznawczego dzieci z ASD i zespołem Downa, kierując uwagę na indywidualny profil funkcjonowania dziecka, jego potencjał rozwojowy oraz znaczenie środowiska wspierającego rozwój kompetencji poznawczych, komunikacyjnych i społecznych (Wolańczyk, Komender, 2020; Escudero, Sepúlveda, 2024). Rozwój poznawczy dzieci z zespołem Downa oraz współwystępującymi zaburzeniami ze spektrum autyzmu stanowi obszar wymagający szczególnej uwagi badawczej i klinicznej. W literaturze podkreśla się, że współobecność obu zaburzeń prowadzi do wykształcenia specyficznego profilu funkcjonowania, który nie może być interpretowany jedynie jako suma cech charakterystycznych dla trisomii 21 i autyzmu (Richards et al., 2015; Channell et al., 2019). Coraz częściej wskazuje się, że dzieci z tzw. „podwójną diagnozą” prezentują jakościowo

odmienny przebieg rozwoju poznawczego, obejmujący między innymi trudności w zakresie uwagi, funkcji wykonawczych, elastyczności poznawczej, komunikacji społecznej oraz przetwarzania informacji społecznych (Lebersfeld et al., 2021; Escudero, Sepúlveda, 2024). Rozwój poznawczy osób z zespołem Downa oraz osób z podwójną diagnozą (DS z ASD) wykazuje specyficzne różnice, które mają istotne konsekwencje zarówno dla procesu diagnozy, jak i planowania wsparcia edukacyjnego oraz terapeutycznego. W literaturze neuropsychologicznej podkreśla się, że pomimo występowania opóźnień rozwoju zarówno u osób z DS, jak i u osób z DS i współwystępującym ASD, ich charakter oraz profil funkcjonowania poznawczego różnią się między sobą. Warto więc przyjrzeć się tym różnicom, ponieważ zrozumienie specyfiki rozwoju poznawczego dzieci z DS i ASD ma istotne znaczenie dla planowania diagnozy funkcjonalnej, oddziaływań terapeutycznych oraz wsparcia edukacyjnego, a podejście uwzględniające indywidualny profil mocnych stron i trudności dziecka pozwala na bardziej adekwatne projektowanie strategii wspierających rozwój komunikacji, uczenia się oraz samodzielności (Winczura, 2018; Spinazzi et al., 2023).

1.1 Profil poznawczy osób z zespołem Downa

Osoby z DS zazwyczaj prezentują lekką lub umiarkowaną niepełnosprawność intelektualną, co wiąże się z obniżonym poziomem funkcjonowania poznawczego w porównaniu z osobami rozwijającymi się typowo. W literaturze podkreśla się, że profil rozwoju poznawczego osób z zespołem Downa jest nierównomierny i obejmuje relatywnie lepiej rozwinięte kompetencje społeczne oraz pragmatyczne aspekty komunikacji, pomimo trudności w zakresie pamięci roboczej, mowy ekspresyjnej i funkcji wykonawczych (Jędrzejowska, 2018; Winczura, 2018). Badania nad rozwojem poznawczym dzieci z zespołem Downa wskazują, że choć ich funkcjonowanie poznawcze jest obniżone w stosunku do normy rozwojowej, ma ono często stosunkowo zrównoważony profil — trudności w poszczególnych obszarach pozostają zasadniczo spójne z ogólnym poziomem funkcjonowania intelektualnego. Ponadto, kompetencje społeczne osób z DS często przewyższają oczekiwania wynikające z poziomu ogólnego rozwoju poznawczego, co może pełnić funkcję ochronną w kontekście relacji interpersonalnych oraz adaptacji społecznej (Fidler, 2005; Hodapp, Fidler, 1999; Wishart, 2007; Jędrzejowska, 2018)

1.2 Rozwój poznawczy w DS i współwystępującym ASD – zróżnicowany i nierównomierny profil funkcjonowania

W przypadku współwystępowania zaburzeń ze spektrum autyzmu u osób z zespołem Downa obserwuje się częstsze trudności w zakresie funkcjonowania adaptacyjnego, większe problemy w uczeniu się oraz bardziej nierównomierny profil poznawczy (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019; Lebersfeld et al., 2021). Oznacza to, że funkcje poznawcze i zdolności adaptacyjne w tej grupie nie rozwijają się w sposób proporcjonalny do siebie, a pewne obszary — zwłaszcza te związane z elastycznym myśleniem i przetwarzaniem społecznym — są bardziej zaburzone niż wskazywałby na to ogólny poziom rozwoju intelektualnego. W przypadku współwystępowania zaburzeń ze spektrum autyzmu u osób z zespołem Downa obserwuje się częstsze trudności w zakresie funkcjonowania adaptacyjnego, większe problemy w uczeniu się oraz bardziej nierównomierny profil poznawczy (Godfrey et al., 2019; Channell et al., 2019; Sabat, Tassé, Tenorio, 2019). Badania wskazują również, że nasilenie symptomów ASD w populacji osób z DS wiąże się z niższym poziomem kompetencji adaptacyjnych oraz większą heterogenicznością funkcjonowania poznawczego (Channell et al., 2019). Co więcej, Michelle Channell i współpracownicy (2019) podkreślają, że u dzieci z DS i współwystępującym ASD obserwuje się większą heterogeniczność profilu poznawczego (Channell et al., 2019). Oznacza to, że u tej samej osoby można zaobserwować silne kompetencje w jednym obszarze (np. pamięć proceduralna) przy jednocześnie znacznych trudnościach w innym (np. funkcje wykonawcze związane z regulacją uwagi i planowaniem). Taki nierównomierny profil poznawczy różni się od bardziej „harmonijnego” profilu w DS bez ASD, w którym spadki i wzrosty umiejętności są bardziej proporcjonalne.

1.3 Funkcjonowanie adaptacyjne i trudności w uczeniu się

W literaturze rozwojowej funkcjonowanie adaptacyjne odnosi się do umiejętności niezbędnych do radzenia sobie z codziennymi wymaganiami życia, obejmujących m.in. komunikację, samodzielność, regulację emocji oraz kompetencje społeczne (Schalock et al., 2021; Pisula, 2021). Obejmuje ono zarówno zachowania praktyczne, jak i społeczne, które umożliwiają efektywne funkcjonowanie w środowisku. Badania wskazują, że u osób z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu poziom funkcjonowania adaptacyjnego jest zazwyczaj niższy niż u osób z samym DS, co wynika przede wszystkim z nasilonych trudności w obszarze komunikacji społecznej, przetwarzania informacji społecznych oraz regulacji emocji (Channell et al., 2019; Tevis et al., 2022; Pisula, Niedźwiecka, 2021). Problemy w uczeniu się charakterystyczne dla osób z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu mają często charakter nie tyle globalnego opóźnienia rozwojowego, ile specyficznych trudności w przetwarzaniu informacji

oraz w elastycznym wykorzystaniu nabytej wiedzy w nowych kontekstach (Channell et al., 2019; Karmiloff-Smith et al., 2016; Pisula, 2021). Trudności te są związane przede wszystkim z deficytami w zakresie funkcji wykonawczych, integracji informacji oraz generalizacji uczenia się (Fidler et al., 2020; Escudero, Sepúlveda, 2024). W konsekwencji osoby ze współwystępującym DS i ASD mogą potrzebować bardziej zindywidualizowanych form wsparcia edukacyjnego i terapeutycznego, uwzględniających ich nierównomierny profil funkcjonowania poznawczego oraz trudności z ogólną adaptacją do zmiennych wymagań środowiskowych. Różnice w rozwoju poznawczym między osobami z zespołem Downa a osobami z podwójną diagnozą (DS i ASD) mają istotne konsekwencje dla procesu diagnostycznego, edukacyjnego oraz terapeutycznego. W kontekście diagnozy i oceny funkcjonowania podkreśla się, że standardowe testy inteligencji i funkcji poznawczych mogą nie w pełni odzwierciedlać specyfikę profilu DS ze współwystępującym ASD, który cechuje się większą nierównomiernością rozwoju oraz odmiennym wzorcem trudności, co wymaga pogłębionej interpretacji wyników w odniesieniu do jakościowego obrazu funkcjonowania dziecka (Channell et al., 2019; Lebersfeld et al., 2021). Różnice te mają również istotne znaczenie dla planowania wsparcia edukacyjnego, ponieważ osoby z DS i ASD częściej wymagają indywidualnie dostosowanych programów nauczania, uwzględniających ich specyficzne potrzeby oraz wspierających rozwój kompetencji adaptacyjnych (Fidler, 2005; Pisula, 2021, Escudero, Sepúlveda, 2024). Z kolei w obszarze interwencji neuropsychologicznych kluczowe staje się nie tylko odniesienie do ogólnego poziomu funkcjonowania poznawczego, ale także ukierunkowanie działań na wzmacnianie szczególnie osłabionych funkcji, takich jak planowanie, elastyczność poznawcza oraz regulacja uwagi (Channell et al., 2019; Karmiloff-Smith, 2016).

2. Komunikacja społeczna

Komunikacja społeczna stanowi jeden z kluczowych obszarów różnicujących profil funkcjonowania osób z zespołem Downa oraz osób z podwójną diagnozą (DS i ASD). W literaturze podkreśla się, że rozwój kompetencji społeczno-komunikacyjnych w DS ma charakter nierównomierny, przy czym relatywnie silniejszym obszarem są podstawowe formy kontaktu społecznego, takie jak inicjowanie interakcji, reagowanie na bodźce społeczne oraz wykorzystanie komunikacji niewerbalnej (Capone et al., 2005; Hepburn, Moody, 2011). Jednocześnie badacze wskazują, że mimo częstych opóźnień w zakresie mowy ekspresyjnej, dzieci z DS często wykazują wysoką motywację do kontaktów społecznych oraz stosunkowo dobrą responsywność w sytuacjach interakcyjnych, co może sprzyjać kompensacyjnym

mechanizmom rozwoju komunikacji (Fidler et al., 2011; Schworer et al., 2021). Wyniki badań wskazują na dużą zmienność indywidualną w zakresie kompetencji komunikacyjnych w tej grupie. Różnice te mogą być związane m.in. z funkcjonowaniem regulacyjnym oraz wczesnymi zdolnościami w zakresie uwagi społecznej (Schworer et al., 2021; Channell et al., 2021). W tym kontekście zwraca się uwagę na znaczenie wczesnych mechanizmów interakcyjnych, takich jak wspólne pole uwagi, które stanowią istotny predyktor rozwoju języka i komunikacji w DS (Schworer et al., 2021). W przypadku współwystępowania zaburzeń ze spektrum autyzmu profil komunikacji społecznej ulega istotnej modyfikacji. Badacze podkreślają, że w porównaniu z osobami z samym DS obserwuje się wyraźniejsze deficyty w zakresie inicjowania i podtrzymywania interakcji społecznych, ograniczoną spontaniczność komunikacyjną, osłabioną uwagę wspólną oraz trudności w wykorzystaniu komunikacji gestowej i niewerbalnej w funkcji społecznej (Capone et al., 2005; Carpenter et al., 2002; Channell et al., 2019). Jednocześnie, warto zauważyć, że to właśnie deficyty społeczno-komunikacyjne stanowią najbardziej wyrazisty komponent różnicujący DS ze współwystępującym ASD od samego DS (Channell et al., 2019; Godfrey et al., 2019). Na uwagę zasługuje fakt, że u osób z podwójną diagnozą (DS z ASD) trudności komunikacyjne nie wynikają wyłącznie z opóźnienia językowego, lecz mają charakter jakościowy i obejmują zaburzenia przetwarzania informacji społecznych oraz ograniczoną zdolność do elastycznego dostosowywania zachowań komunikacyjnych do kontekstu społecznego (Fidler et al., 2011; Lebersfeld et al., 2021). W konsekwencji osoby z DS współwystępującym z ASD wykazują bardziej ograniczony repertuar zachowań komunikacyjnych, niższą inicjatywę społeczną oraz trudności w utrzymaniu wzajemności interakcyjnej, co istotnie wpływa na ich funkcjonowanie adaptacyjne.

Dane z najnowszych badań eksperymentalnych i klinicznych wskazują także, że w DS z ASD obserwuje się większą heterogeniczność profilu komunikacyjnego niż w grupie DS, co sugeruje istnienie odmiennych podtypów funkcjonowania społeczno-komunikacyjnego w tej populacji (Fidler et al., 2011; Channell et al., 2021). Podkreśla się tym samym, że analiza komunikacji w DS powinna uwzględniać nie tylko poziom opóźnienia językowego, ale przede wszystkim jakość interakcji społecznej oraz zdolność do jej regulacji w dynamicznych sytuacjach społecznych.

3. Zachowania trudne i zachowania stereotypowe

Kolejnym obszarem, w którym widoczne są różnice w funkcjonowaniu osób z diagnozą DS a osób z DS i ASD są zachowania stereotypowe. Zachowania te stanowią istotny element

różnicujący profil funkcjonowania osób z zespołem Downa oraz osób z podwójną diagnozą (DS + ASD). W przypadku osób z samym DS zachowania powtarzalne występują stosunkowo rzadko, mają zazwyczaj łagodny charakter i nie dominują w codziennym funkcjonowaniu. Częściej przyjmują formę prostych, niespecyficznych zachowań motorycznych lub rutynowych wzorców działania, które nie wiążą się z istotnym ograniczeniem elastyczności behawioralnej (Capone et al., 2005; Fidler et al., 2011). W przypadku współwystępowania zaburzeń ze spektrum autyzmu i zespołu Downa (DS + ASD) obserwuje się natomiast wyraźne nasilenie zachowań stereotypowych oraz znacznie większą sztywność behawioralną. Obejmują one zarówno stereotypie ruchowe (np. powtarzalne ruchy rąk, ciała), jak i uporczywe wzorce aktywności oraz silną potrzebę niezmienności rutyn i struktur dnia codziennego (Channell et al., 2019; Spinazzi et al., 2023). W literaturze podkreśla się, że w tej grupie zachowania powtarzalne nie mają jedynie charakteru kompulsyjnego lub sensorycznego, ale są ściśle powiązane z trudnościami w zakresie elastyczności poznawczej oraz funkcji wykonawczych (Fidler et al., 2011; Karmiloff-Smith et al., 2016). Badacze wskazują, że u osób z diagnozą DS i współwystępującym ASD zachowania rutynowe i stereotypowe mogą pełnić funkcję regulacyjną, szczególnie w sytuacjach przeciążenia poznawczego lub społecznego, co sugeruje ich adaptacyjny, choć nieelastyczny charakter (Lebersfeld et al., 2021; Spinazzi et al., 2023). Jednocześnie obserwuje się, że nasilone zachowania powtarzalne korelują z niższym poziomem funkcjonowania adaptacyjnego oraz większymi trudnościami w uczeniu się i generalizacji nowych umiejętności (Channell et al., 2019). W ujęciu porównawczym różnice między DS a DS z ASD wskazują, że w pierwszej grupie zachowania rutynowe mają charakter epizodyczny i nie wpływają znacząco na elastyczność zachowania, podczas gdy w drugiej grupie stanowią istotny komponent profilu klinicznego, współwystępujący z deficytami w zakresie komunikacji społecznej oraz regulacji poznawczej (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019; Spinazzi et al., 2023). Z tego względu ocena zachowań stereotypowych jest istotnym elementem diagnozy różnicowej pomiędzy DS a DS z ASD. Współwystępowanie zespołu Downa i zaburzeń ze spektrum autyzmu wiąże się również z częstszym występowaniem zachowań trudnych, które mogą istotnie utrudniać funkcjonowanie dziecka w środowisku szkolnym, domowym i społecznym. W literaturze podkreśla się, że ich charakter w grupie DS z ASD różni się jakościowo od zachowań powtarzalnych obserwowanych u osób z samym DS, zarówno pod względem intensywności, jak i funkcji behawioralnej (Capone et al., 2005; Spinazzi et al., 2023). W przypadku osób z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu obserwuje się wyraźnie większe nasilenie zachowań stereotypowych oraz bardziej utrwalone wzorce powtarzalności w codziennym

funkcjonowaniu. Do najczęściej opisywanych należą stereotypie ruchowe, takie jak powtarzalne ruchy rąk, bujanie ciała czy rytmiczne manipulowanie przedmiotami, które mogą pełnić funkcję samoregulacyjną lub sensoryczną (Capone et al., 2005; Spinazzi et al., 2023). Oprócz tego charakterystyczna jest podwyższona sztywność behawioralna, przejawiająca się silną potrzebą utrzymywania niezmiennych sekwencji działań oraz przywiązaniem do rutyn i rytuałów dnia codziennego. Zachowania te mogą prowadzić do trudności w adaptacji do zmian oraz ograniczać elastyczność funkcjonowania w nowych sytuacjach. W tej grupie częściej obserwuje się również wąskie, intensywne zainteresowania oraz powtarzalne aktywności, które mogą dominować w czasie wolnym i ograniczać eksplorację środowiska oraz różnorodność doświadczeń (Capone et al., 2005; Spinazzi et al., 2023). W przypadku dzieci z samym zespołem Downa zachowania o charakterze powtarzalnym mogą również występować, jednak mają one zazwyczaj charakter sporadyczny, mniej nasilony i nie dominują w codziennym funkcjonowaniu. Co istotne, nie prowadzą one zwykle do istotnego ograniczenia elastyczności zachowań ani nie wpływają znacząco na jakość interakcji społecznych, co stanowi istotną różnicę w porównaniu z profilem DS z ASD (Channell et al., 2019). U osób z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu obserwuje się częstsze i bardziej nasilone zachowania trudne, które mogą istotnie wpływać na funkcjonowanie w środowisku szkolnym, rodzinnym oraz terapeutycznym. Do najczęściej opisywanych należą zachowania o charakterze wycofania społecznego, a także reakcje agresywne o charakterze werbalnym lub fizycznym, które często stanowią odpowiedź na trudności w komunikacji oraz ograniczoną możliwość wyrażania potrzeb i emocji (Hepburn, Moody, 2011; Dimachkie, Nunnally, 2021). Istotnym obszarem trudności jest również regulacja emocji, obejmująca zwiększoną podatność na gwałtowne reakcje emocjonalne, takie jak wybuchy złości lub lęku, szczególnie w sytuacjach wymagających elastyczności poznawczej, zmiany rutyny lub ekspozycji na nieprzewidziane zdarzenia. Tego typu reakcje są często powiązane z ograniczoną zdolnością adaptacji do zmian oraz obniżoną tolerancją na niepewność sytuacyjną (Hepburn, Moody, 2011). Dodatkowo w tej grupie częściej obserwuje się opór wobec instrukcji oraz trudności w dostosowaniu się do wymagań zadaniowych, co może znacząco utrudniać udział w zajęciach edukacyjnych i terapeutycznych. Zachowania te są interpretowane jako efekt współwystępowania deficytów w zakresie funkcji wykonawczych, komunikacji społecznej oraz elastyczności poznawczej, które wspólnie wpływają na ograniczoną współpracę w sytuacjach strukturalnych.

4. Wpływ maskowania i trudności diagnostycznych na planowanie terapii i wsparcia edukacyjnego

Maskowanie objawów autyzmu w populacji osób z zespołem Downa oraz trudności diagnostyczne związane ze stosowaniem standardowych narzędzi oceny mają istotne konsekwencje dla planowania oddziaływań terapeutycznych i edukacyjnych. Niedodiagnozowanie lub błędna interpretacja objawów ASD może prowadzić do sytuacji, w której dziecko otrzymuje wsparcie ukierunkowane wyłącznie na profil charakterystyczny dla DS, podczas gdy specyficzne potrzeby wynikające z obecności ASD pozostają niezidentyfikowane i niezaadresowane (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019). W konsekwencji może to skutkować niedostosowaniem strategii edukacyjnych i terapeutycznych, szczególnie w obszarach wymagających wsparcia kompetencji społeczno-komunikacyjnych, funkcji wykonawczych oraz regulacji zachowania. Badacze podkreślają, że trafna diagnoza różnicowa między DS a DS z ASD stanowi warunek konieczny dla skutecznego planowania interwencji, ponieważ oba profile wymagają odmiennych strategii wspierających rozwój dziecka (Hepburn, Moody, 2011; Dimachkie, Nunnally et al., 2021). W praktyce klinicznej interwencje często opierają się wyłącznie na charakterystyce fenotypu DS, co skutkuje pomijaniem specyficznych trudności wynikających z ASD, szczególnie w zakresie inicjacji kontaktu społecznego, wspólnej uwagi oraz wzajemności interakcyjnej (Fidler et al., 2011; Channell et al., 2019). W konsekwencji może dochodzić do stosowania metod dydaktycznych i terapeutycznych, które w niewystarczającym stopniu uwzględniają ograniczoną spontaniczność społeczną oraz deficyty w zakresie przetwarzania informacji społecznych. Jednocześnie obserwuje się ryzyko nadmiernego koncentrowania się na rozwijaniu mowy ekspresywnej i podstawowych funkcji poznawczych typowych dla DS, przy niedostatecznym uwzględnieniu potrzeby pracy nad adaptacją do zmian, redukcją zachowań stereotypowych oraz regulacją zachowania (Hepburn, Moody, 2011). Skuteczność oddziaływań terapeutycznych w przypadku współwystępowania DS i ASD zależy od stopnia ich dostosowania do złożonego i nierównomiernego profilu funkcjonowania dziecka. Kluczowe znaczenie ma wieloaspektowa ocena obejmująca nie tylko poziom rozwoju poznawczego, ale również kompetencje społeczne, komunikacyjne oraz adaptacyjne, co pozwala na bardziej precyzyjne określenie obszarów wymagających wsparcia (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019). Rekomenduje się również modyfikowanie programów edukacyjnych i terapeutycznych zgodnie ze specyfiką funkcjonowania dziecka, ze szczególnym uwzględnieniem trudności w zakresie funkcji wykonawczych, obejmujących m.in. planowanie, regulację uwagi oraz adaptację do zmian (Alexander et al., 2021; Channell

et al., 2019). W praktyce oznacza to konieczność odejścia od uniwersalnych modeli wsparcia na rzecz podejścia profilowego, które uwzględnia zarówno mocne strony, jak i deficyty charakterystyczne dla DS z ASD. Istotnym elementem interwencji pozostaje także włączanie strategii wspierających rozwój interakcji społecznych, takich jak treningi komunikacji niewerbalnej, systematyczna praca nad inicjowaniem kontaktu społecznego oraz wykorzystanie interaktywnych form aktywności terapeutycznej sprzyjających rozwijaniu wzajemności komunikacyjnej (Capone et al., 2005). Takie podejście pozwala na bardziej funkcjonalne i długofalowe wspieranie rozwoju dziecka w kontekście jego indywidualnego profilu neurorozwojowego.

Zachowania stereotypowe oraz zachowania trudne obserwowane u osób z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu mają istotne konsekwencje kliniczne i praktyczne, które powinny być uwzględniane w procesie diagnostyczno-terapeutycznym. Szczególnego znaczenia nabiera dostosowanie środowiska terapeutycznego i edukacyjnego do sposobu regulacji zachowania charakterystycznego dla DS z ASD. Oznacza to konieczność uwzględnienia nie tylko poziomu funkcjonowania poznawczego, ale także jakości profilu behawioralnego oraz sposobu regulacji emocji i zachowania (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019). W obszarze edukacyjnym i środowiskowym istotne znaczenie ma wdrażanie strategii redukujących poziom stresu i frustracji, które mogą nasilać zachowania trudne. Do takich rozwiązań należą między innymi strukturyzacja środowiska, stosowanie harmonogramów wizualnych, jednoznacznych i krótkich instrukcji oraz przewidywalnych schematów działania wspierających poczucie bezpieczeństwa i ułatwiających funkcjonowanie adaptacyjne. Podejście to sprzyja ograniczeniu przeciążenia poznawczego i emocjonalnego, które często leży u podstaw zachowań trudnych (Hepburn, Moody, 2011). Interwencje behawioralne powinny koncentrować się na rozwijaniu kompetencji adaptacyjnych, wzmacnianiu zdolności do reagowania na zmiany oraz redukcji utrwalonych schematów zachowań ograniczających funkcjonowanie dziecka w różnych kontekstach sytuacyjnych. W literaturze podkreśla się, że skuteczne programy terapeutyczne w tej grupie wymagają systematycznej pracy nad generalizacją umiejętności oraz zwiększaniem zdolności adaptacyjnych (Spinazzi et al., 2023). Badacze wskazują również, że brak dostosowania interwencji do specyfiki DS z współwystępującym ASD może prowadzić do pogłębiania trudności adaptacyjnych, społecznych i emocjonalnych, co dodatkowo utrudnia funkcjonowanie dziecka w środowisku naturalnym. Z tego względu podkreśla się znaczenie wczesnej diagnozy oraz kompleksowego, wieloaspektowego wsparcia terapeutycznego jako

kluczowych czynników warunkujących skuteczność oddziaływań (Capone et al., 2005; Channell et al., 2019).

Model terapeutyczny- współpraca interdyscyplinarna

Skuteczne wsparcie dzieci z zespołem Downa współwystępującym z zaburzeniami ze spektrum autyzmu wymaga ścisłej i systematycznej współpracy interdyscyplinarnej. Proces diagnostyczno-terapeutyczny powinien angażować psychologów, neurologopedów, pedagogów specjalnych oraz lekarzy psychiatrów dziecięcych, których komplementarne kompetencje umożliwiają wielowymiarową ocenę funkcjonowania dziecka. Takie podejście pozwala na uwzględnienie zarówno potencjałów rozwojowych, jak i specyficznych deficytów, które mogą nie być w pełni widoczne w pojedynczej ocenie specjalistycznej (Hepburn, Moody, 2011, Fletcher et al., 2018; Dimachkie, Nunnally et al., 2021). Jedynie integracja perspektyw klinicznych, psychologicznych i pedagogicznych umożliwia trafne różnicowanie fenotypu zespołu Downa od obrazu klinicznego współwystępującego z ASD, a także pozwala na bardziej precyzyjne planowanie oddziaływań terapeutycznych dostosowanych do indywidualnego profilu funkcjonowania dziecka. Podsumowując, zarówno zjawisko maskowania objawów autyzmu w populacji dzieci z zespołem Downa, jak i ograniczenia wynikające ze stosowania standardowych narzędzi diagnostycznych mają bezpośredni wpływ na kilka kluczowych obszarów praktyki klinicznej i edukacyjnej. Przede wszystkim dotyczą one trafności diagnozy ASD, która w tej grupie może być obniżona ze względu na nakładanie się objawów oraz specyficzny fenotyp behawioralny DS. Jednocześnie wpływają one na proces doboru metod terapeutycznych i edukacyjnych, które w przypadku braku rozpoznania ASD mogą nie odpowiadać rzeczywistym potrzebom dziecka. W konsekwencji przekłada się to również na skuteczność interwencji ukierunkowanych na rozwój kompetencji społecznych, komunikacyjnych oraz poznawczych, które wymagają odmiennego podejścia w przypadku współwystępowania ASD (Fidler et al., 2011; Channell et al., 2019). Z tego względu zaleca się, aby programy wsparcia były dostosowywane do indywidualnego, profilowego obrazu funkcjonowania dziecka. Podejście to powinno uwzględniać zarówno charakterystyczne cechy DS, jak i specyficzne trudności wynikające z obecności zaburzeń ze spektrum autyzmu, co stanowi warunek skutecznej i adekwatnej interwencji. Badania wskazują, że w obrazie funkcjonowania osób z zespołem Downa, u których nie stwierdza się współwystępującego zaburzenia ze spektrum autyzmu, mogą pojawiać się pewne zachowania częściowo zbliżone do symptomów autystycznych. Zjawisko to ma istotne znaczenie kliniczne, ponieważ może

prorowadzić do trudności w diagnostyce różnicowej oraz ryzyka nadrozpoznowalności ASD w tej populacji (Channell et al., 2015; Di Guiseppi et al., 2010).

Wczesne rozpoznanie współwystępowania ASD i DS umożliwia szybsze wdrożenie interwencji, które mają największą skuteczność w okresie wczesnego rozwoju. Badania wykazują, że dzieci z DS i współwystępującym ASD, u których diagnoza została postawiona wcześniej, wykazują lepsze efekty w zakresie komunikacji, kompetencji społecznych oraz adaptacji w środowisku edukacyjnym (Hepburn, Moody, 2011). Programy wsparcia dla dzieci z współwystępującym zespołem Downa i zaburzeniami ze spektrum autyzmu powinny być projektowane w sposób zindywidualizowany, z uwzględnieniem zarówno specyfiki fenotypu DS, jak i dodatkowych trudności wynikających z obecności ASD. Istotne znaczenie ma dostosowanie wymagań edukacyjnych i terapeutycznych do rzeczywistych możliwości poznawczych dziecka oraz jego aktualnego poziomu funkcjonowania adaptacyjnego. W procesie terapeutycznym konieczne jest również uwzględnianie strategii wspierających regulację emocjonalną i ograniczających poziom frustracji, która może nasilać zachowania trudne i utrudniać uczestnictwo w aktywnościach edukacyjnych oraz społecznych. Badacze podkreślają ponadto, że profil funkcjonowania dzieci z DS z współwystępującym ASD ma często charakter nierównomierny — względnie lepiej rozwinięte kompetencje społeczne mogą współwystępować z wyraźnymi trudnościami w zakresie funkcjonowania adaptacyjnego i poznawczego, co wymaga wieloaspektowego oraz elastycznego podejścia do planowania oddziaływań terapeutycznych i edukacyjnych (Channell et al., 2019; Spinazzi et al., 2023). Osoby z DS i współwystępującym ASD często mają znaczące trudności w komunikacji werbalnej i niewerbalnej. W terapii zaleca się stosowanie alternatywnych i wspomagających metod komunikacji, a terapia logopedyczna powinna być ukierunkowana zarówno na rozwój języka ekspresywnego, jak i receptywnego. Badania wskazują, że wczesne i systematyczne wsparcie komunikacyjne poprawia nie tylko zdolności językowe, ale także redukuje frustrację i trudne zachowania (Capone et al., 2005; Hepburn, Moody, 2011).

Istotnym elementem oddziaływań terapeutycznych i edukacyjnych pozostaje wzmacnianie kompetencji społecznych oraz umiejętności adaptacyjnych dzieci z współwystępującym zespołem Downa i zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Szczególne znaczenie przypisuje się rozwijaniu zdolności inicjowania kontaktu społecznego, podtrzymywania relacji interpersonalnych oraz zwiększania samodzielności w codziennym funkcjonowaniu. W praktyce terapeutycznej podkreśla się również konieczność odpowiedniego organizowania środowiska edukacyjnego i terapeutycznego w sposób ograniczający trudności wynikające ze sztywności zachowań oraz tendencji do powtarzalnych schematów działania.

Takie podejście sprzyja poprawie funkcjonowania adaptacyjnego oraz zwiększa efektywność podejmowanych interwencji (Channell et al., 2019; Spinazzi et al., 2023). Podejście wielowymiarowe, integrujące aspekty poznawcze, społeczne, komunikacyjne i adaptacyjne, jest niezbędne, aby maksymalizować rozwój dziecka i poprawiać jego jakość życia. Indywidualizacja wsparcia umożliwia także lepszą współpracę z rodziną i zmniejsza ryzyko izolacji społecznej.

Znaczenie współpracy interdyscyplinarnej

Skuteczna diagnostyka i terapia wymagają współpracy psychologów, pedagogów, logopedów, terapeutów zajęciowych i rodzin. Tylko zintegrowane podejście pozwala na pełne uchwycenie złożonego fenotypu DS z ASD oraz wdrożenie działań wspierających rozwój dziecka w różnych sferach życia (Pisula, Banasiak, 2020; Spinazzi et al., 2023).

W świetle powyższych obserwacji, rozpoznanie i wsparcie dzieci z podwójną diagnozą (DS i ASD) powinno być traktowane jako osobny obszar badań i praktyki pedagogiczno-terapeutycznej, który wymaga zastosowania zarówno narzędzi specyficznych, jak i zintegrowanego podejścia interdyscyplinarnego.

Interdyscyplinarny model diagnozy i terapii osób ze współwystępującym zespołem Downa i zaburzeniami ze spektrum autyzmu

Interdyscyplinarny model diagnozy i terapii osób z współwystępującym zespołem Downa i zaburzeniami ze spektrum autyzmu opiera się na założeniu, że współwystępowanie tych zaburzeń tworzy specyficzny i zintegrowany fenotyp neurorozwojowy, który nie stanowi jedynie prostej sumy objawów charakterystycznych dla obu jednostek diagnostycznych. W związku z tym proces diagnostyczny wymaga wielowymiarowego podejścia uwzględniającego funkcjonowanie poznawcze, społeczne, komunikacyjne oraz adaptacyjne dziecka. Szczególne znaczenie przypisuje się także analizie jakości interakcji społecznych, sposobów regulacji zachowania oraz zdolności adaptacji do zmian środowiskowych.

Kluczowym elementem proponowanego modelu pozostaje współpraca interdyscyplinarna obejmująca lekarza psychiatrę, neurologa, psychologa, pedagoga specjalnego, logopedę, terapeutę zajęciowego oraz rodzinę dziecka. Takie podejście umożliwia kompleksową ocenę funkcjonowania dziecka oraz planowanie spójnych i długofalowych oddziaływań terapeutycznych i edukacyjnych. Model diagnozy i terapii obejmuje pięć wzajemnie powiązanych etapów. Pierwszy etap dotyczy wstępnej obserwacji i przesiewu diagnostycznego, którego celem jest identyfikacja dzieci z podwyższonym ryzykiem współwystępowania ASD w populacji osób z DS. Etap ten obejmuje również obserwację diagnostyczną dziecka

w środowisku naturalnym — domu, przedszkolu lub szkole — analizę historii rozwojowej oraz szczegółowy wywiad z rodzicami lub opiekunami. Drugi etap koncentruje się na wielowymiarowej ocenie funkcjonowania dziecka. Obejmuje ona analizę kompetencji komunikacyjnych i językowych, w tym poziomu rozwoju mowy ekspresyjnej i receptywnej oraz stosowania alternatywnych metod komunikacji. Równocześnie oceniane jest funkcjonowanie społeczne dziecka, zwłaszcza zdolność inicjowania kontaktu społecznego, utrzymywania wspólnej uwagi oraz uczestniczenia w interakcjach grupowych. Ważnym obszarem diagnozy pozostaje również analiza zachowań stereotypowych, sztywności wzorców zachowania i trudności w adaptacji do zmian. Dodatkowo ocenie podlega rozwój poznawczy i adaptacyjny dziecka, ze szczególnym uwzględnieniem profilu mocnych i słabych stron oraz poziomu samodzielności w codziennym funkcjonowaniu. Trzeci etap obejmuje diagnozę różnicową oraz integrację uzyskanych danych diagnostycznych. Na tym etapie wyniki porównywane są zarówno z profilem funkcjonowania typowym dla osób z zespołem Downa, jak i z kryteriami diagnostycznymi ASD. Pozwala to na odróżnienie zachowań charakterystycznych dla DS od symptomów wskazujących na współwystępujące zaburzenia ze spektrum autyzmu (Channell et al., 2015; Di Guseppi et al., 2010). Szczególne znaczenie ma włączenie danych pochodzących z obserwacji funkcjonowania dziecka w środowisku naturalnym, co umożliwia pełniejszą ocenę trudności społecznych, komunikacyjnych i adaptacyjnych. Czwarty etap dotyczy indywidualizacji wsparcia oraz opracowania planu terapeutyczno-edukacyjnego. Plan ten powinien uwzględniać zarówno specyfikę funkcjonowania związaną z zespołem Downa, jak i trudności wynikające z obecności ASD. W praktyce oznacza to integrowanie strategii logopedycznych, terapii behawioralnej, treningu umiejętności społecznych oraz oddziaływań wspierających rozwój kompetencji adaptacyjnych. Istotnym elementem pozostaje także systematyczne monitorowanie postępów dziecka i elastyczne modyfikowanie programu terapeutycznego w zależności od uzyskiwanych efektów.

Piąty etap obejmuje współpracę z rodziną oraz działania wspierające rodziców i opiekunów. Szczególne znaczenie ma psychoedukacja dotycząca specyfiki współwystępowania DS i ASD, a także wsparcie psychospołeczne oraz rozwijanie strategii radzenia sobie ze stresem i trudnościami wychowawczymi (Pisula, Banasiak, 2020). Ważnym elementem modelu pozostaje również utrzymywanie stałej komunikacji pomiędzy rodziną a zespołem terapeutyczno-edukacyjnym, co pozwala na zachowanie spójności podejmowanych oddziaływań i zwiększa ich skuteczność. Interdyscyplinarny model diagnozy i terapii niesie ze sobą liczne korzyści praktyczne i kliniczne. Pozwala na uwzględnienie heterogenicznego

charakteru funkcjonowania dzieci z podwójną diagnozą (DS i ASD), ułatwia wczesną identyfikację trudności społecznych i adaptacyjnych oraz wspiera planowanie kompleksowych interwencji integrujących wiedzę z zakresu psychologii, pedagogiki specjalnej i medycyny. Ponadto ogranicza ryzyko niedodiagnozowania ASD lub błędnej interpretacji zachowań typowych dla zespołu Downa, co ma kluczowe znaczenie dla adekwatnego planowania wsparcia terapeutycznego i edukacyjnego.

Zakończenie

Współwystępowanie zespołu Downa i zaburzeń ze spektrum autyzmu tworzy unikalny, zintegrowany fenotyp rozwojowy, który nie jest prostym sumowaniem cech obu jednostek. Osoby z DS i współwystępującym ASD wykazują specyficzne trudności w sferze komunikacji, zachowań stereotypowych, funkcjonowania poznawczego oraz adaptacyjnego. Charakterystyka ta prowadzi do powstawania wyzwań diagnostycznych i edukacyjnych, które wymagają podejścia interdyscyplinarnego oraz zastosowania narzędzi diagnostycznych dostosowanych do specyfiki DS (Pisula, Niedźwiecka, 2021; Channell et al., 2019). Wczesne rozpoznanie współwystępowania ASD u dzieci z zespołem Downa jest kluczowe dla skutecznej interwencji terapeutycznej i edukacyjnej. Pozwala ono nie tylko na indywidualizację programów wsparcia, ale także na wczesne wprowadzenie strategii wspomagających rozwój komunikacji, kompetencji społecznych i funkcjonowania adaptacyjnego. W praktyce pedagogicznej w Polsce oznacza to konieczność elastycznego dostosowywania metod nauczania, uwzględniania ograniczeń wynikających z zachowań stereotypowych oraz stałego monitorowania postępów dziecka (Pisula, Banasiak, 2020; Spinazzi et al., 2023). Podkreślone w artykule trudności diagnostyczne, maskowanie objawów oraz częściowe nakładanie się cech DS i ASD pokazują, że diagnoza różnicowa powinna być prowadzona w kontekście szeroko rozumianego rozwoju dziecka, uwzględniając zarówno obserwacje w środowisku szkolnym, jak i domowym. Równie istotna jest współpraca interdyscyplinarna specjalistów – pedagogów, psychologów, logopedów i terapeutów zajęciowych – oraz zaangażowanie rodziny, aby działania wspierające były spójne i kompleksowe. Ostatecznie, podejście funkcjonalno-profilowe do DS z współwystępującym ASD, bazujące na indywidualnym monitorowaniu umiejętności, trudności i potrzeb dziecka, pozwala na opracowanie bardziej trafnych strategii edukacyjnych i terapeutycznych, które odpowiadają rzeczywistym potrzebom tej wyjątkowej grupy dzieci. Podsumowując, artykuł podkreśla, że uwzględnienie złożonego fenotypu zespołu Downa współwystępującego z zaburzeniami ze spektrum autyzmu w praktyce pedagogicznej

i diagnostycznej jest nie tylko naukowo uzasadnione, ale i kluczowe dla skutecznego wspierania rozwoju dziecka.

Bibliografia

American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.).* American Psychiatric Publishing.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>

Capone, G. T., Goyal, P., Ares, W., Lannigan, E. (2005). Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 137C (1), 72-78. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30041>

Carpenter, M., Pennington, B. F., & Rogers, S. J. (2002) Interrelations among social-cognitive skills in young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32, 91–106. <https://doi.org/10.1023/A:1014836521114>

Channell, M. M., Hahn, L. J., Rosser, T. C., Hamilton, D., Frank-Crawford, M. A., Capone, G. T., Sherman, S. L. (2019). Autism spectrum disorder symptom profiles of children with comorbid Down syndrome (DS) and ASD: A comparison with children with DS-only and ASD-only. *Research in Developmental Disabilities*, 89, 83– 3. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.03.003>

Channell, M. M., Phillips, B. A., Loveall, S. J., Conners, F. A., Klinger, L. G. (2019). Patterns of autism spectrum symptomatology in Down syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 11(1), 1–14. <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9283-7>

Di Guiseppi, C., et al. (2010). Autism spectrum disorder and developmental features in children with Down syndrome. *Pediatrics*, 126(4), e865–e873.
<https://doi.org/10.1542/peds.2010-0137>

Dykens, E. M. (2007). Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>

Escudero, S. C., Sepúlveda, E. M. (2024). Pragmatic competence in people with dual diagnosis: Down syndrome and autism spectrum disorder. *BMC Psychology*, 12, 74. <https://doi.org/10.1186/s40359-023-01508-5>

Fidler, D. J. (2005). The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants & Young Children*, 18(2), 86– 03. <https://doi.org/10.1097/00001163-200504000-00003>

Fidler, D. J., Most, D. E., Philofsky, A. (2011). The Down syndrome behavioral phenotype: Developmental implications for intervention. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 3(2), 125–133. <https://doi.org/10.1007/s11689-011-9082-1>

Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry: Early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations. *Research in Developmental Disabilities*, 31(6), 1543–1551. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.06.002>

Godfrey, M., Hepburn, S., Fidler, D. J., Tapera, T., Zhang, F., Robinson Rosenberg, C., Raitano Lee, N. (2019). Autism spectrum disorder symptom profiles of children with Down syndrome and DS+ASD. *Research in Developmental Disabilities*, 89, 83–93. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.03.003>

Hepburn, S. L., Moody, E. J. (2011). Diagnosing autism in individuals with known genetic syndromes: Clinical considerations and implications for intervention. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 40, 229–259. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374478-4.00009-5>

Hodapp, R. M., Fidler, D. J. (1999). Special education and genetics: Connections for the 21st century. *The Journal of Special Education*, 33(3), 130– 37. <https://doi.org/10.1177/002246699903300301>

Jędrzejowska, A. (2018). Umiejętności komunikacyjne dzieci z zespołem Downa. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 22, 201–218. <https://doi.org/10.14746/ikps.2018.22.12>

Karmiloff-Smith, A. (2016). *The importance of developmental perspective in neurodevelopmental disorders*. *Trends in Cognitive Sciences*, 20(1), 1–0. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2016.06.003>

Krakowiak, P. (2019). Funkcjonowanie poznawcze dzieci z zespołem Downa – specyfika rozwoju i implikacje terapeutyczne. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, 33, 94–108. <https://doi.org/10.34767/ND.2019.33.06>

Lebersfeld, J. B., Fidler, D. J., Hartley, S. L. (2021). Autism spectrum disorder in individuals with Down syndrome: Clinical presentation and developmental implications. *Research in Developmental Disabilities*, 111, 103883. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.103883>

Niedźwiecka, A., Pisula, E. (2021). Symptomy ASD i zachowania trudne u dzieci z zespołem Downa. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(20), 10684. <https://doi.org/10.3390/ijerph182010684>

Oxelgren, U. W., Fernell, E., Landgren, M., Elinder, M., Hedvall, Å., Gillberg, C., Eriksson, M. (2017). *Autism spectrum disorder in children with Down syndrome: a population-based study. Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(9), 2669–2677. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3176-6>

Pisula, E. (2018). *Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia*. Gdańsk: Harmonia Universalis.

Pisula, E. (2021). Rozwój poznawczy i społeczny dzieci ze spektrum autyzmu. W: E. Pisula, D. Danielewicz (red.), *Autyzm i ADHD. Wybrane zagadnienia kliniczne i edukacyjne* (s. 45–68). Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.

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. *The Lancet Psychiatry*, 2(10), 909–916. [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(15\)00376-4](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(15)00376-4)

Sabat, C., Tassé, M. J., Tenorio, M. (2019). Adaptive behavior and intelligence in adolescents with Down syndrome. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 57(2), 79– 94. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-57.2.79>

Schalock, R. L., Luckasson, R., Tassé, M. J. (2021). *Intellectual disability: Definition, diagnosis, classification, and systems of supports* (12th ed.). American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-126.6.439>

Schworer, E. K., Fidler, D. J., & Daunhauer, L. A. (2021). Early Regulatory Skills and Social Communication Development in Infants with Down Syndrome. *Brain Sciences*, 11(2), 208. <https://doi.org/10.3390/brainsci11020208>

Spinazzi, N. A., Santoro, J. D., Pawlowski, K., Anzueto, G., Howe, Y. J., Patel, L. R., Baumer, N. T. (2023). *Co-occurring conditions in children with Down syndrome and autism: A retrospective study*. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 15, 9. <https://doi.org/10.1186/s11689-023-09478-w>

Tevis, C., Matson, J. L., Callahan, M. (2022). Developmental functioning of toddlers at risk for autism with and without Down syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 26(1), 1– . <https://doi.org/10.1080/17518423.2022.2147596>

Winczura, B. (2018). Od wczesnych zwiastunów autyzmu po przywiązanie – rozwój relacji społecznych dzieci ze spektrum autyzmu w kontaktach z bliskimi. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 19, 65–90. <https://doi.org/10.14746/ikps.2017.19.05>

Wolańczyk, T., Komender, J. (2020). *Zaburzenia emocjonalne i behawioralne u dzieci*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.

Wishart, J. G. (2007). Socio-cognitive understanding: The development of social cognition in individuals with Down syndrome. In L. M. Glidden (Ed.), *International Review of Research in Mental Retardation* (Vol. 35, pp. 1–35). Academic Press. [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(07\)35002-7](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(07)35002-7)

Zasępa, E., Otrębski, W. (2025). Preferencja czynności zawodowych osób dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną i z zaburzeniami ze spektrum autyzmu oraz osób z zespołem Downa. *Szkoła Specjalna*, 86(2), 85–94. <https://doi.org/10.71358/ss.2698>