

# SỰ PHÁT TRIỂN TÂM THẦN-VẬN ĐỘNG Ở TRẺ EM

BS. CK1. Nguyễn Thụy Minh Thư

PGS.TS. BS Trần Diệp Tuấn

## ❖ MỤC TIÊU HỌC TẬP

1. Trình bày được 04 khía cạnh để đánh giá sự phát triển tâm thần - vận động ở trẻ em
2. Trình bày và giải thích được sự phát triển tâm thần - vận động ở trẻ
3. Nhận diện được trẻ có vấn đề về phát triển tâm thần – vận động
4. Trình bày được các nguyên nhân gây chậm phát triển tâm thần - vận động thường gặp ở trẻ em
5. Tư vấn được những vấn đề cơ bản về phát triển tâm thần – vận động cho thân nhân bệnh nhi

## 1. BỐN KHÍA CẠNH ĐÁNH GIÁ SỰ PHÁT TRIỂN TÂM THẦN – VẬN ĐỘNG TRẺ EM

4 khía cạnh chính để đánh giá sự phát triển tâm thần- vận động ở trẻ em là: vận động thô, vận động tinh, ngôn ngữ và cá nhân- xã hội.

## 2. SỰ PHÁT TRIỂN TÂM THẦN VẬN ĐỘNG THEO TUỔI [1]

### 2.1. Trẻ sơ sinh

- Trẻ sơ sinh không tự chủ được mọi động tác. Chỉ có những cử động tự phát, không trật tự, không phối hợp, xuất hiện đột ngột ở cả 2 bên và không giống nhau. Khi đặt nằm ngửa, bốn chi trong bốn tư thế khác nhau. Hai chi trên co, bàn tay nắm chặt, hai chi dưới có thể cùng co hoặc cùng duỗi
- **Cường cơ tăng ở tứ chi và giảm ở các cơ thân trục**
- **Năm phản xạ nguyên phát**, xuất hiện tuần tự theo tuổi thai. **Phản xạ bú** (lúc thai 7 tháng), **phản xạ nắm** (lúc thai 8 tháng), **phản xạ Moro** (lúc thai 8.5 tháng), **phản xạ đứng và tự động bước** (lúc thai 9 tháng). Các phản xạ nguyên phát bắt đầu mất khi trẻ 3 tháng tuổi, mất hoàn toàn lúc 6 tháng.
- Trẻ **ngủ** nhiều **20/24 giờ**, nhưng đã **biết nghe** nếu có tiếng động to, bé sẽ bị giật mình và phân biệt được tiếng nói của mẹ. Trẻ **biết nếm** ngay sau sinh, trẻ **không thích vị đắng, chua...** nhưng **rất thích vị ngọt**. Trẻ cũng **biết ngửi**, **nhận ra được mùi sữa mẹ**, **nhận ra được mẹ** nếu được mẹ ôm vào lòng.

### 2.2. Trẻ 3 tháng

- Vận động thô: khi nằm sấp trẻ chống được hai tay, **giữ được đầu và vai thẳng**, cường cơ lưng còn yếu nên nếu **đặt ngòai lưng còn cong**. Thời gian thức tăng dần. Trẻ mất dần một số phản xạ nguyên phát
- Vận động tinh: Trẻ **nhìn chăm chú** vào một vật nắm trong tay và **đưa lên miệng**.
- Ngôn ngữ: Trẻ thô thể, **ríu rít** những tiếng sơ khởi
- Cá nhân- xã hội: Trẻ **đáp lại** khi nghe thấy tiếng nói thân thuộc của mẹ bằng cách **cười ra tiếng**

### 2.3. Trẻ 6 tháng

- Vận động thô: cường cơ đầu hoàn thiện, trẻ có thể **tự ngóc đầu** và **giữ thẳng** ở mọi phía. Cột sống khác vững, trẻ có thể **ngồi tựa**. Cường cơ chi giảm dần, trẻ có thể đứng được trong chốc lát nếu được xóc nách. Khi đặt nằm, trẻ **xoay tròn** và **trườn lật**.

- Vận động tinh: đưa vật gì trẻ **chộp lấy rất nhanh**, giữ trong tay khá lâu, đồng thời có thể **chuyển từ tay này sang tay kia** chính xác.
- Ngôn ngữ: như trên
- Cá nhân- xã hội: trẻ biết **phân biệt người thân và người lạ**. Trẻ nhận ra mẹ, gắn bó với mẹ

#### 2.4. Trẻ 9 tháng

- Vận động thô: trẻ **tự ngồi** được, không cần tựa. Trẻ **bò giỏi và nhanh**, biết tự **vịn** vào bàn ghế để đứng dậy và lần đi.
- Vận động tinh: **nhặt** được hòn bi nhỏ **bằng hai ngón tay**. Nếu cầm vật gì ở hai tay, trẻ biết **đập vào nhau** để gây tiếng động. Trẻ biết bỏ một cái để lấy cái thứ ba.
- Ngôn ngữ: trẻ nói được **đơn âm**
- Cá nhân- xã hội: trẻ biết **bất chước**, **vẫy tay chào**, **vỗ tay**, **hoan hô**.

#### 2.5. Trẻ 12 tháng

- Vận động thô: trẻ bắt đầu **tập đi lần theo ghế**, hoặc đi nếu được dắt một tay.
- Vận động tinh: trẻ biết **chồng hai khối gỗ** lên nhau thành hình tháp, biết nhặt nhiều hòn bi bỏ vào tách
- Ngôn ngữ: trẻ nói được **hai âm**. Nhắc lại được một số các âm do người lớn dạy
- Cá nhân- xã hội: **phân biệt được lời khen và lời cấm đoán**. Trẻ biết **chỉ tay** vào các đồ vật mình ưa thích. Trẻ thích **đập đồ chơi** vào tay, thích **ném xuống đất**.

#### 2.6. Trẻ 18 tháng

- Vận động thô: trẻ **đi nhanh**, **chạy vụng**. Trẻ **lên được cầu thang** nếu được dắt một tay
- Vận động tinh: trẻ **chồng nhiều khối vuông** để tạo thành hình tháp. Trẻ biết lật ngửa cái ly để lấy được hòn bi bên trong. Trẻ **chỉ được mắt, mũi, tai của mình**. Trẻ **tự cầm chén cơm**, **xúc cơm** bằng muỗng.
- Ngôn ngữ: trẻ nói được **câu ngắn**
- Cá nhân- xã hội: trẻ nhận được súc vật trên hình vẽ, bắt đầu quen dần với các quy định của xã hội như ban ngày **biết gọi đi tiểu tiện**.

#### 2.7. Trẻ 24 tháng

- Vận động thô: trẻ **lên xuống cầu thang một mình**, **nhảy được** trên một chân, **đá được bóng**.
- Vận động tinh: trẻ **vẽ được hình tròn, đường thẳng**
- Ngôn ngữ: trẻ nói nhiều, học các **bài hát ngắn**
- Cá nhân- xã hội: trẻ gia tăng tính độc lập: biết **tự mặc quần áo**, **đánh răng**, **rửa tay**.

#### 2.8. Trẻ 2-3 tuổi

- Vận động tinh: trẻ bớt vụng về, các động tác trở nên **khéo léo hơn**
- Ngôn ngữ: trẻ **phát triển lời nói** đáng kể. Trẻ bắt đầu đặt nhiều câu hỏi
- Cá nhân- xã hội: trẻ bắt đầu **sống tập thể**

#### 2.9. Trẻ 3-6 tuổi

- Vận động thô: trẻ **thích đi chơi một mình**
- Vận động tinh: trẻ **vẽ được** hình người có đầu và bốn chi, tập các bài tập đàn đơn giản
- Ngôn ngữ: trẻ biết **kể chuyện**, **tập đếm**

- Cá nhân- xã hội: trẻ có thể **sống tập thể**, biết đi thăm hang xóm, láng giềng. Trẻ biết giữ vệ sinh ban đêm

### 3. NHẬN DIỆN ĐƯỢC TRẺ CÓ BẤT THƯỜNG VỀ PHÁT TRIỂN

#### 3.1. Tầm soát định kỳ

Trẻ nên được tầm soát định kỳ về phát triển, theo các tiêu chí sau [2]

Tuổi	Vận động thô	Vận động tinh	Cá nhân- xã hội	Ngôn ngữ	Khác
2 tuần	Xoay đầu		Nhận ra khuôn mặt	Nhận ra được tiếng chuông	
2 tháng	Nâng vai khi nằm sấp	Đưa tay qua đường giữa	Cười trả lời	Ríu rít những tiếng sơ khởi Nhìn theo hướng có âm thanh	
4 tháng	Giơ tay lên đầu <b>Lật</b> Giữ cổ vững	Với tới đồ chơi Cầm nắm	Nhìn theo bàn tay Chơi với đồ chơi	Cười ra tiếng	
6 tháng	Ngồi một mình	Chuyển đồ vật từ tay này sang tay kia Thức ăn tự Giữ chai Bập bẹ	Tự giữ thức ăn	Bập bẹ	
9 tháng	<b>Vịn để đứng lên</b> <b>Ngồi vững</b>	Nhặt được vật nhỏ Chồng 2 khối lên nhau	Vỗ tay Vẫy tay bye bye	Nói baba, mama (chưa đặc hiệu) nói từ 2 âm	
12 tháng	Đi bộ	Xếp đồ chơi vào cốc	Uống nước từ ly Bắt chước người lớn	Gọi “baba, mama” (đặc hiệu) Nói từ <b>1, 2 từ</b> khác nhau	
15 tháng	Đi lùi	Viết nguệch ngoạc	Dùng muỗng và nĩa	Nói từ <b>3 đến 6 từ</b> Làm theo hướng dẫn	
18 tháng	<b>Chạy</b>	Xếp chồng 4 khối	Cởi quần áo	Nói được <b>ít nhất 6 từ</b>	

		Đá bóng	Cho búp bê ăn		
2 tuổi	Lên xuống cầu thang Ném bóng cao tay	Xếp chồng được 6 khối	Rửa và lau khô tay Đánh răng Xếp quần áo	Đặt hai từ cạnh nhau Chỉ vào hình ảnh Biết các bộ phận của cơ thể	Hiểu khái niệm “ <b>hôm nay</b> ”
3 tuổi	Lên xuống cầu thang <b>Nhảy xa</b>	Xếp được tám khối chồng lên nhau Chỉ ngón tay	Sử dụng muỗng tốt tự mặc áo chui đầu	Chỉ đồ vật trên hình Nói sõi (người lạ hiểu được trên 75%) Nói câu 3 từ	Hiểu được “ <b>hôm qua</b> ” và “ <b>ngày mai</b> ”
4 tuổi	Đứng thẳng bằng tốt <b>Nhảy lên một chân</b>	Vẽ người có ba bộ phận  Vẽ được hình tròn	Tự đánh răng Tự mặc quần áo	Biết màu sắc Hiểu các tính từ	
5 tuổi	Đi nổi gót Đi nhảy bước	Vẽ được hình vuông		Đếm Hiểu được từ trái nghĩa	
6 tuổi	<b>Giữ thăng bằng trên từng chân 6 giây</b>	Vẽ được hình tam giác Vẽ người có sáu bộ phận		Định nghĩa từ	Hiểu khái niệm “ <b>trái</b> ”, “ <b>phải</b> ”

Nếu trẻ không đạt được các tiêu chí trên, trẻ sẽ được đánh giá về phát triển

### 3.2. Test đánh giá về phát triển

- Test Denver

Đánh giá bệnh nhi trên 4 phương diện: vận động tinh, vận động thô, ngôn ngữ và cá nhân xã hội.

- Đánh giá sự phát triển ngôn ngữ

Sự phát triển ngôn ngữ liên quan chặt chẽ đến sự phát triển tâm thần. Trong 5 năm đầu tiên, sự phát triển ngôn ngữ được đánh giá như sau

Tuổi	Số lượng từ trẻ nói	Tỷ lệ một người lạ hiểu được lời trẻ nói	Làm theo mệnh lệnh
1	1 đến 3 từ		Mệnh lệnh một bước
2	Một cụm gồm 2-3 từ	1/2	Mệnh lệnh hai bước
3	Nói cả câu	3/4	
4	Nói được một chuỗi câu Đàm thoại	Hầu hết	
5	Câu phức, sử dụng bổ nghĩa, đại từ, giới từ	Hầu hết	

Sau 6 tuổi, sự phát triển về ngôn ngữ được đánh giá thông qua thành tích của trẻ ở trường, chuyên gia giáo dục, chuyên gia âm ngữ.

#### 4. CÁC NGUYÊN NHÂN GÂY CHẬM PHÁT TRIỂN TÂM THẦN VÀ VẬN ĐỘNG Ở TRẺ EM

Để chẩn đoán được các nguyên nhân gây chậm phát triển tâm thần vận động ở trẻ em, chúng ta phải hỏi bệnh sử, tiền căn và khám lâm sàng kỹ. Sau đây là một số gợi ý nguyên nhân gây chậm phát triển từ các triệu chứng [2],[4]

Biểu hiện lâm sàng	Nguyên nhân có thể
Tổng trạng	Chậm phát triển/ một hội chứng (HC) đặc biệt
Dáng người	
Lùn	HC Williams, suy dinh dưỡng, HC Turner
Béo phì	HC Prader-Willi
To lớn	HC Sotos
<b>ĐẦU</b>	
Đầu to	HC Alexander, HC Sotos, gangliosidosis, não úng thủy, mucopolysaccharidosis, tụ dịch dưới màng cứng
Đầu nhỏ	Nhiều nguyên nhân gây chậm phát triển não (suy dinh dưỡng, HC Angelman, HC de Lange, HC nghiện rượu bào thai...)
<b>MẶT</b>	
Mặt hình tam giác, mặt tròn, mặt phẳng, hai mắt gần nhau hoặc hai mắt cách xa nhau, bất thường hình dạng mũi, bất thường xương hàm trên và xương hàm dưới	Bệnh di truyền, chuyển hóa, HC nghiện rượu bào thai, HC khóc tiếng mèo kêu, HC Williams.

<b>MẮT</b>	
Mắt lồi	HC Crouzon, HC Seckel, HC nhiễm sắc thể X dễ gãy
Đục thủy tinh thể	Galactosemia, HC Lowe, nhiễm Rubella bẩm sinh, suy giáp
Chấm đỏ ở hoàng điểm	Gangliosidosis (GM1), loạn dưỡng chất trắng nhược sắc, mucopolipidosis, Tay-Sachs, Niemann-Pick, Farber, lipogranulomatosis, sialidosis III
Viêm màng bồ đào võng mạc	Nhiễm cytomegalovirus, toxoplasma, rubella bẩm sinh
Đục giác mạc	Mucopolysaccharidosis I và II, HC Lowe, giang mai bẩm sinh
<b>TAI</b>	
Tai ngoại đóng thấp, dị hình	Tam bội nhiễm sắc thể (ví dụ 18), HC Rubinstein-Taybi, HC Down, HC CHARGE, hội chứng não, tai, mắt, xương, tác dụng của phenytoin lên bào thai
Nghe	Mất khả năng nghe trong mucopolysaccharidosis, tăng nhạy cảm âm thanh trong bệnh não
<b>TIM</b>	
Cấu trúc bất thường hoặc phì đại	Bất thường liên quan hội chứng CHARGE, hội chứng CATCH- 22, hội chứng velocardiofacial, glycogenosis II, thai nhi có mẹ nghiện rượu, mucopolysaccharidosis I; bất thường nhiễm sắc thể (hội chứng Down); mẹ bị phenylketon niệu của mẹ; tím tái mãn tính có thể gây chậm phát triển trí tuệ
<b>GAN</b>	
Gan to	Bất dung nạp Fructose, galactosemia, glycogenosis nhóm I-IV, mucopolysaccharidosis nhóm I_II, bệnh Niemann-Pick disease, bệnh Tay-Sachs, hội chứng Zellweger, bệnh Gaucher, ceroid lipofuscinosis, gangliosidosis
Hệ sinh dục	
Tinh hoàn lớn (thường không được chẩn đoán trước tuổi trưởng thành)	Hội chứng nhiễm sắc thể X mong manh

Tinh hoàn nhỏ	Hội chứng Prader-Willi, hội chứng Klinefelter, bất thường trong hội chứng CHARGE
<b>TỬ CHI</b>	
Tay, chân, da, và nếp gấp	Có thể gặp trong hội chứng Rubinstein-Taybi hoặc các bất thường nhiễm sắc thể khác
Co cứng khớp	Dấu hiệu mất cân bằng cơ quanh khớp (ví dụ: với màng não, bại liệt, viêm khớp, loạn dưỡng cơ; các vấn đề sụn như mucopolysaccharidosis)
<b>DA</b>	
Dát cà phê sữa	Neurofibromatosis, tuberous sclerosis
Chàm eczema	Phenylketonuria, histiocytosis
U máu và telangiectasia	Hội chứng Sturge-Weber, hội chứng Bloom, ataxia-telangiectasia
Hạt giấm sắc tố, vết, adenoma tăng tiết bã nhờn	Tuberous sclerosis, hypomelanosis
<b>TÓC</b>	
Rậm lông	Hội chứng Lange, mucopolysaccharidosis, ảnh hưởng phenytoin lên thai nhi, hội chứng não-mắt-mặt-xương, hội chứng trisomy 18
<b>THẦN KINH</b>	
Yếu cơ không đối xứng	Tổn thương khu trú, bại não
Giảm trương lực cơ	Hội chứng Prader-Willi, hội chứng Down, hội chứng Angelman, gangliosidosis, bại não sớm
Tăng trương lực cơ	Thái hóa chất trắng, bại não, trisomy 18
Thất điều	Ataxia-telangiectasia, metachromatic leukodystrophy, hội chứng Angelman

Ngoài y tế, tình hình kinh tế-xã hội và các yếu tố khác cũng ảnh hưởng đến sự phát triển tâm thần và vận động ở trẻ em. Các yếu tố ảnh hưởng đến sự phát triển tâm thần vận động ở trẻ em theo từng giai đoạn được tóm tắt trong bảng sau [4].

<b>Các yếu tố ảnh hưởng trong quá trình hình thành phôi thai</b>
Bất thường nhiễm sắc thể Các yếu tố ảnh hưởng đến mẹ trong thai kì (nghiện rượu, lạm dụng các chất gây quái thai, nhiễm TORCH ...)
<b>Yếu tố môi trường và xã hội</b>
Lối sống, thường liên quan đến những thách thức khác Trẻ bị bỏ bê Tình trạng bệnh lý của cha mẹ Ngộ độc từ môi trường (ví dụ ngộ độc chì...)
<b>Vấn đề trong quá trình mang thai và sinh sản</b>
Những vấn đề gây ảnh hưởng đến sự phát triển bào thai hoặc sinh sản Suy dinh dưỡng bào thai, suy nhau thai Biến chứng trong khi sanh (ví dụ, sinh non, sinh ngạt, chấn thương khi sanh)
<b>Yếu tố di truyền</b>
Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (ví dụ: bệnh Tay-Sachs, bệnh Hunter, bệnh phenylketon niệu) Bất thường đơn gen (ví dụ: neurofibromatosis hoặc xơ cứng củ) Bất thường nhiễm sắc thể (ví dụ, hội chứng NST X dễ gãy, đột biến mất đoạn như hội chứng Prader-Willi) Bất thường đa gen (ví dụ pervasive developmental disorders rối loạn phát triển lan tỏa)
<b>Các bệnh lý mắc phải trong tuổi thơ</b>
Một bệnh lý cấp tính gây ảnh hưởng đến sự phát triển, phục hồi chức năng có thể giúp cải thiện Nhiễm trùng (nhiễm trùng ở mọi cơ quan đều có thể gây tổn thương não, nhưng chủ yếu là viêm não và viêm màng não) Chấn thương sọ não (tai nạn và lạm dụng trẻ em) Tai nạn (ví dụ: chết đuối, bị điện giật) Ngộ độc từ môi trường (ví dụ: ngộ độc chì...)
<b>Nguyên nhân không rõ</b> (không xác định được chính xác nguyên nhân, có thể do nhiều nguyên nhân...)

## 5. TƯ VẤN ĐƯỢC NHỮNG VẤN ĐỀ CƠ BẢN VỀ PHÁT TRIỂN TÂM THẦN – VẬN ĐỘNG CHO THÂN NHÂN BỆNH NHI

### 5.1. Làm sao tôi biết được con tôi phát triển bình thường hay bất thường

Cha mẹ có thể theo dõi sự phát triển của con có phù hợp với lứa tuổi hay không (mục 2) Ngoài ra, khi khám định kỳ, trẻ sẽ được bác sĩ đánh giá các tiêu chí và làm các test về phát triển nếu cần thiết (mục 3).

#### 5.1.1 Các dấu hiệu nặng giúp đánh giá nhanh trẻ có chậm phát triển về vận động [3]

- 4 tháng: không giữ được đầu ở tư thế ngồi
- 9 tháng: không tự ngồi được
- 18 tháng: không tự đi được



5.1.2 Các dấu hiệu chỉ định trẻ cần được đánh giá phát triển tâm thần ngay:

- Không biết bập bẹ lúc 12 tháng
- Không biết chỉ tay hay ra dấu hiệu nào khác lúc 12 tháng
- Không nói được đơn âm lúc 16 tháng
- Không nói được cụm từ 2 âm lúc 24 tháng
- Mất bất kỳ khả năng nào về ngôn ngữ hay giao tiếp ở bất kỳ lứa tuổi nào

### 5.2. Vì sao con tôi bị chậm phát triển?

Chậm phát triển do nhiều nguyên nhân gây ra (mục 4). Các bác sĩ sẽ tìm những triệu chứng kèm theo chậm phát triển để xác định nguyên nhân

### 5.3. Chậm phát triển chữa như thế nào?

Can thiệp chậm phát triển là can thiệp giữa y tế, giáo dục và xã hội.

Các bác sĩ sẽ cố gắng tìm ra nguyên nhân gây nên chậm phát triển và điều trị nguyên nhân, cũng như các bệnh lý đi kèm.

Ngoài ra, trẻ chậm phát triển cần được học giáo dục hòa nhập, phục hồi chức năng và hỗ trợ từ cộng đồng.

### 5.4. Phòng ngừa chậm phát triển như thế nào

Trước khi có thai, mẹ cần được chích ngừa đầy đủ. Nhiễm siêu vi trong quá trình mang thai có thể gây sảy thai, dị tật bào thai hoặc sanh non. Ví dụ: mẹ nhiễm Rubella trong thai kỳ có thể sanh con bị tim bẩm sinh, đầu nhỏ và đục thủy tinh thể. Do đó, phụ nữ trong độ tuổi sinh sản nên chích ngừa Rubella trước khi mang thai

Trong khi mang thai, mẹ cần ăn uống đủ chất dinh dưỡng, tránh những chất có hại (như rượu...) và khám thai định kỳ. Ví dụ, mẹ thiếu axit folic trong thai kỳ có thể sinh con bị hở đốt sống, gai đôi cột sống..., làm ảnh hưởng đến sự phát triển vận động. Khám thai định kỳ giúp chẩn đoán sớm được những dị tật bẩm sinh ở thai nhi, mà những dị tật này có thể gây chậm phát triển

Sàng lọc sơ sinh cũng góp phần chẩn đoán những bệnh lý chuyển hóa- nội tiết bẩm sinh gây chậm phát triển như suy giáp bẩm sinh

Ngoài ra, cần bà mẹ cần sinh con tại cơ sở y tế và đưa trẻ đi tiêm chủng định kỳ sau sanh. Một số bệnh mắc phải trong và sau sinh hoàn toàn có thể phòng ngừa được như xuất huyết não màng não muộn do thiếu vitamin K, viêm màng não...

## ❖ CÂU HỎI TỰ LƯỢNG GIÁ

1. Bé trai, 12 tháng, đến khám vì chậm phát triển (bé biết lật lúc 10 tháng, chưa tự ngồi được, hiện tại 12 tháng bé chưa nhận ra người lạ - người quen). Ngoài ra, bé bị đục thủy tinh thể và hẹp động mạch phổi. Trong quá trình có thai, mẹ bị sốt phát ban lúc mang thai 8 tuần. Nguyên nhân nghi đến nhiều nhất gây ra các bất thường trên bệnh nhân này là gì?

- A. Nhiễm Rubella bẩm sinh
- B. Suy giáp
- C. Tuberous sclerosis
- D. Hội chứng Down

2. Bé gái 18 tháng, đến khám vì chưa biết đi và chưa biết nói từ đơn. Lúc 6 tháng, bé có cơn co giật nửa người phải. Khám lâm sàng thấy bé yếu nửa người phải. Trên da bé có

hiều u máu tập trung ở mặt và nửa thân bên trái, glaucoma mắt trái. CT scan sọ não thấy đóng vôi theo cuộn vỏ não ở đỉnh chẩm trái. Nguyên nhân nghĩ đến nhiều nhất gây các bất thường ở bệnh nhân này là gì?

- A. Tuberous sclerosis
- B. Hội chứng Sturge-Weber
- C. Neurofibromatosis
- D. Phenylketonuria

3. Bé gái, 15 tháng, đến khám vì mẹ lo lắng bé bị chậm phát triển. Bé có thể tự ngóc đầu và giữ thẳng đầu ở mọi phía. Tuy nhiên, bé chưa ngồi vững, mẹ phải cho bé ngồi tựa. Nhận xét nào sau đây là đúng?

- A. Vận động thô tương tự trẻ 9 tháng tuổi
- B. Vận động tinh tương tự trẻ 9 tháng tuổi
- C. Vận động thô tương tự trẻ 6 tháng tuổi
- D. Vận động tinh tương tự trẻ 6 tháng tuổi

4. Bé gái, 18 tháng tuổi, đến khám vì mẹ lo lắng bé bị chậm phát triển. Bé chạy nhanh, biết đá bóng, có thể xếp chồng 4 khối vuông, biết tự cởi áo chui đầu, biết cho bú bình. Bé nói được các từ đơn “ba, mẹ”. Nhận xét nào sau đây là SAI?

- A. Vận động thô phù hợp tuổi
- B. Vận động tinh phù hợp tuổi
- C. Cá nhân xã hội phù hợp tuổi
- D. Ngôn ngữ phù hợp tuổi

5. Bé trai, 5 tuổi, đến khám vì chậm phát triển tâm vận. Bé có đốm coloboma ở thủy tinh thể, tim bẩm sinh, chít hẹp mũi sau, tinh hoàn nhỏ và điếc. Nguyên nhân nào gây chậm phát triển được nghĩ đến nhiều nhất?

- A. Hội chứng CHARGE
- B. Hội chứng DOWN
- C. Hội chứng Nhiễm sắc thể X mong manh
- D. Nhiễm Rubella bẩm sinh

Câu hỏi tình huống

Tình huống 1. Bé An, 9 tháng tuổi, bị viêm màng não do Hib lúc 6 tháng.

Câu 1. Để chẩn đoán di chứng của viêm màng não, phải làm gì?

Câu 2. Để phòng ngừa viêm màng não do Hib, ta phải làm gì?

Tình huống 2. Một bà mẹ bỗng con trai 10 tháng tuổi, sinh lúc 35 tuần, cân nặng lúc sinh 1.5 kg. Hiện tại cháu ngồi được nhưng phải đỡ sau lưng, cân 10kg, vòng đầu 40cm, cao 68cm. Apgar ngay sau sanh là 5. Apgar 5 phút sau sanh là 6. Khám chỉ dựa trên những yếu tố nêu trên và người khám kết luận rằng đứa trẻ phát triển bình thường. Theo bạn, kết luận này là đúng hay sai, vì sao?

Tình huống 3. Bé trai, 18 tháng, mẹ đưa đến khám vì lo lắng cháu bị chậm phát triển. Hiện tại bé biết tự đánh răng nhưng chưa biết tự mặc áo. Mẹ lo lắng vì bé gái nhà hàng xóm cùng độ tuổi đã biết tự mặc áo. Bạn sẽ giải thích gì cho bà mẹ?

Tình huống 4. Sinh viên y khoa năm thứ 4 tên A khám cho bệnh cho một bé trai, 6 tháng tuổi. A nhận thấy bé không có phản xạ tự động bước. Dựa vào yếu tố trên, A kết luận bé bị chậm phát triển tâm thần vận động vì không có phản xạ nguyên phát. Theo em, kết luận này đúng hay sai, vì sao?

Tình huống 5. Bé trai 3 tuổi, đến khám vì không theo kịp chương trình mẫu giáo. Tiền căn: bé sinh đủ tháng, cân nặng 4.1 kg, thai kỳ bình thường. Mẹ 28 tuổi lúc có thai. Mẹ bắt đầu thấy bé chậm hơn các bạn từ 10 tháng tuổi. Lúc đó, bé không biết bò, không biết đứng. Lúc 3 tuổi, bé có thể đi, chạy, ném bóng nhưng vụng về. Vốn từ của bé nghèo nàn (khoảng 25 từ) nhưng bé không biết đặt thành câu. Theo mẹ, bé không hiểu được một số câu mẹ nói với bé. Bé không biết chỉ các bộ phận trên cơ thể, không biết nhận ra màu sắc.

Chị gái (7 tuổi) theo học chương trình giáo dục hòa nhập.

Ngoài ra trong tiền căn gia đình không ghi nhận bất thường gì thêm.

Khám tổng quát. Vòng đầu 98% percentile. Tổng trạng tốt, tai nhô ra nổi bật và khuôn mặt dài và gầy. Cậu bé rất năng động và không hợp tác với bác sĩ. Khám thần kinh: bé tỉnh.

Đánh giá ngôn ngữ: nói từ đơn “không”, “ma”, “ăn”, nhưng không nói được thành câu.

Khám thần kinh sơ: không ghi nhận bất thường, vận nhãn được tất cả mọi hướng. Khuôn mặt đối xứng 2 bên.

Vận động: bình thường, nhưng trương lực cơ giảm nhẹ khi đưa 2 tay về phía trước.

Phối hợp động tác - dáng bộ: bình thường

Bé hơi hậu đậu nhưng không bị thất điều.

Phản xạ gân cơ (+) đều tứ chi

Câu 1. Em hãy tóm tắt bệnh án

Câu 2. Nêu chẩn đoán sơ bộ và chẩn đoán phân biệt

Câu 3. Hướng can thiệp

## ❖ TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Kim Hoàng Trọng (2007), Nhi Khoa chương trình đại học (Vol. 1), Nhà xuất bản Y Học
2. Kliegman Marc dante (2015), Nelson Essentials of Pediatrics (Vol. 7), Elsevier.
3. Luân Nguyễn Huy (2011), Thực hành lâm sàng chuyên khoa nhi (Vol. 1), Nhà xuất bản Y học.
4. Meschino W. S. (2003), "The child with developmental delay: An approach to etiology", Paediatr Child Health, 8(1), pp. 16-9.

## ĐÁP ÁN CÂU TRẮC NGHIỆM

1	A
2	B
3	C
4	D
5	A

## GỢI Ý TÌNH HUỐNG

Tình huống 1.

Câu 1.

Đo vòng đầu để phát hiện bất thường: to nếu trên 45cm và nhỏ nếu dưới 40cm. Xem bé An đã biết:

- Ngồi, lẫy, bò, đứng vịn...
- Đập 2 đồ chơi ở tay để có tiếng động
- Gọi được ba, má, bà...
- Vỗ tay hoan hô.

Kiểm tra thính lực của bé An.

Câu 2. Chứng ngừa Hib

Tình huống 2.

Sai, cần đánh giá trẻ theo các test phát triển (ví dụ test Denver) vì trẻ có nhiều yếu tố nguy cơ chậm phát triển tâm thần vận động (sinh non, nhẹ cân, sau sinh thấp, 10 tháng chưa tự ngồi được...)

Tình huống 3.

Trấn an bà mẹ

Kỹ năng mặc áo thuộc nhóm kỹ năng giao tiếp xã hội. Ở trẻ 18 tháng, chưa bắt buộc trẻ phải biết tự mặc áo.

Để kiểm tra nhóm kỹ năng giao tiếp xã hội ở trẻ 18 tháng, có thể kiểm tra xem trẻ đã biết tự đánh răng, tự dùng muỗng hay chưa.

Tình huống 4.

Sai, vì các phản xạ nguyên phát mất hoàn toàn lúc bé 6 tháng tuổi.

Do đó, không thể dựa vào sự mất phản xạ nguyên phát để kết luận bé chậm phát triển

Tình huống 5

Câu 1.

Bé trai 3 tuổi, nặng cân lúc sanh, chậm phát triển tâm thần vận động toàn thể với một số điểm dị hình trên khuôn mặt (đầu to, tai nhô ra, mặt dài và gầy). Khám thần kinh thấy bé tăng hoạt động, giảm trương lực cơ và các kỹ năng vận động tinh, vận động thô, ngôn ngữ diễn đạt và ngôn ngữ tiếp nhận nhưng không có dấu thần kinh định vị. Tiền căn gia đình có chị ruột gặp khó khăn trong học tập.

Câu 2

Chẩn đoán sơ bộ: Trẻ có biểu hiện điển hình cho hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy. Cân nặng lúc sanh, chậm phát triển tâm thần vận động toàn thể, hành vi bất thường và khuôn mặt dị hình đặc trưng cho hội chứng này. Hơn nữa, tiền căn gia đình có chị chậm phát triển tâm thần, điều này định hướng đến căn nguyên gen. Lưu ý, trẻ không có biểu hiện tự kỷ.

Cần nghĩ đến hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy ở trẻ có chậm phát triển, đặc biệt là chậm phát triển ngôn ngữ. Tiền căn gia đình bên ngoại có người chậm phát triển tâm thần, khó khăn trong học tập là một thông tin ủng hộ chẩn đoán.

Chẩn đoán phân biệt.

Về các nguyên nhân gây chậm phát triển: Đầu tiên, trẻ có vẻ mặt dị hình, định hướng tới nguyên nhân gen. Đồng thời, trẻ có một bệnh lý não tiến triển chậm. Tiền căn gia đình không ghi nhận sự thoái triển. Bệnh nhân không co giật, không có các biểu hiện ở những

cơ quan khác. Trẻ không có dấu thần kinh khu trú nhưng có giảm trương lực cơ. Trẻ chậm phát triển vận động nhưng còn phản xạ gân cơ nên ít nghĩ đến bệnh thần kinh ngoại biên. Trẻ không có dấu tiểu não... những yếu tố này giúp ít nghĩ đến bệnh lý thần kinh ngoại biên.

Về các nguyên nhân gây đầu to: Não úng thủy và những bệnh di truyền (leukodystrophies, bệnh thần kinh, bệnh chuyển hóa liên quan dự trữ năng lượng...), tuy nhiên các nguyên nhân này không giải thích được các triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân. Những bệnh lý mắc phải như ngộ độc chì hoặc suy giáp là chẩn đoán phân biệt nhưng không có yếu tố dẫn đến ngộ độc chì ở bệnh nhân. Hiện tại suy giáp bẩm sinh được chẩn đoán bằng sàng lọc sơ sinh. Ở trẻ này, nghĩ nhiều đến những hội chứng chậm phát triển liên quan đến nhiễm sắc thể X.

Chậm phát triển liên quan đến nhiễm sắc thể X là một nhóm gồm hơn 100 bệnh khác nhau. Các yếu tố liên quan đến nhiễm sắc thể X chiếm từ 10-12% trẻ trai có chậm phát triển tâm thần. Trong số bệnh nhân chậm phát triển tâm thần có liên quan đến nhiễm sắc thể X, 20-25% do hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy. Số còn lại liên quan đến các gen khác như MECP2 (hội chứng RETT), SLC6A8 (gen vận chuyển creatine), ARX (nhiều hội chứng lâm sàng liên quan đến chậm phát triển tâm thần đơn độc).

Câu 3.

Hiện tại không có điều trị đặc hiệu cho hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy. Bệnh nhân cần được khám đánh giá mức độ phát triển định kỳ

Can thiệp sớm bao gồm hành vi trị liệu, ngôn ngữ trị liệu, vận động trị liệu... để giảm tối đa các khiếm khuyết. Cần có sự tham gia của bác sĩ nhi khoa về phát triển để điều chỉnh những rối loạn hành vi, những triệu chứng liên quan đến hội chứng tăng động giảm chú ý hoặc những biểu hiện tự kỉ. Bệnh nhân nên được đưa đến gặp các nhà di truyền học để giúp chẩn đoán và tìm ra những người trong gia đình có thể mang gen bệnh, nhằm chẩn đoán trước sinh thông qua việc chọc ối...