

CBL RỐI LOẠN PHÁT TRIỂN HÀNH VI – CHỊ THƯ

CBL Y6 TIẾP CẬN TRẺ CÓ GỢI Ý BẤT THƯỜNG PHÁT TRIỂN TÂM THẦN-VẬN ĐỘNG

Mục tiêu

1. Vận dụng phù hợp các dấu cờ đỏ - test sàng lọc bất thường phát triển đối với một trẻ có triệu chứng/dấu hiệu gợi ý
2. Thực hiện được các bước tiếp cận 1 trẻ có gợi ý bất thường phát triển tâm thần – vận động
3. Biện luận và chẩn đoán được nhóm bất thường phát triển tâm thần – vận động
4. Xây dựng được chiến lược xử trí cho trẻ có gợi ý bất thường phát triển tâm thần – vận động

Bệnh thần kinh là bệnh không lây

Tình huống lâm sàng

Bệnh nhân nữ, 8 tháng, nhập viện vì chậm lật

Mẹ đưa bé đến khám vì nhận thấy trẻ chậm lật hơn các anh chị em trong nhà. Cách nhập viện 06 ngày có cho bé đi khám bác sĩ tư được chẩn đoán chậm phát triển → mẹ lo lắng đưa trẻ đến khám tại Nhi Đồng 1

Bình thường 4 tháng là lật.

Tình huống lâm sàng

Tiền căn:

- Sống cùng bố, mẹ, và một người chị 6 tuổi
- Chưa nhập viện lần nào
- Chưa ngừa theo lịch TCMR, bác sĩ không báo bất thường gì trong những lần khám chủng ngừa
- Hiện chưa gửi trẻ, bé có thể nhận ra người lạ người quen. Bé mỉm cười khi thấy người quen và khóc khi thấy người lạ

Tình huống lâm sàng

Khám

- Tươi tỉnh, tiếp xúc tốt, da niêm hồng hào
- CN: 6,5kg, CC: 53 cm
- Sinh hiệu: không sốt, M: 128 lần/phút; HA: 80/50 mmHg; nhịp thở: 34 lần/phút
- Tim đều rõ, không gallop. Phổi trong, phế âm đều 2 bên, không ran
- Bụng mềm, gan lách không to
- Không dấu liệt sọ
- Hệ tiết niệu, sinh dục bình thường
- Trẻ chưa thể góc đầu khi được đặt nằm sấp, chưa biết cầm nắm đồ vật bằng tay

Câu hỏi thảo luận

Từ dữ liệu đã cho, bệnh nhi có vấn đề gì cần quan tâm?

- Chậm phát triển vận động?
- Khả năng giao tiếp và ngôn ngữ?

Câu hỏi thảo luận

“Cảm thấy trẻ chậm lặt” là lo lắng chủ quan của người mẹ.

Những tiêu chuẩn khách quan nào giúp xác định trẻ có chậm nói?

$$\text{Development (DQ)} = \frac{\text{Developmental age (DA)}}{\text{Chronologic age (CA)}} * 100$$

$DQ \geq 70\%$: điển hình (bình thường)

$DQ < 70\%$: không điển hình

Thương số phát triển < 70%: không điển hình – lúc này mới nghi ngờ bé chậm.

Thương số phát triển = Tuổi phát triển / Tuổi thật của trẻ

TABLE 8.1 Typical Developmental Milestones by Age (50th–75th Percentile)

Age	Language	Socialization	Motor
2 mo	Coos (ooh, ah)	Smiles with social contact	Holds head up 45 degrees
4 mo	Laughs and squeals	Sustains social contact	Grasps objects, stands with support
6 mo	Imitates speech sounds	Prefers mother, enjoys mirror	Transfers objects between hands, uses a raking grasp, sits with support
8 mo	Jabbers (dadada)	Plays interactively	Sits alone, creeps or crawls
1 yr	Says "dada/mama" with meaning	Plays simple ball games, adjusts body to dressing	Stands alone, uses a thumb-finger pincer grasp
14 mo	Says 2–3 words	Indicates desires by pointing, hugs parents	Walks alone, stoops and recovers
18 mo	Says 6–10 words	Feeds self	Walks up steps with a hand held, imitates scribbling
2 yr	Combines words with a 250-word vocabulary	Helps to undress, listens to stories with pictures	Runs well, makes circular scribbles, copies a horizontal line
30 mo	Refers to self as "I," knows full name	Pretends in play, helps put things away	Climbs stairs with alternate feet, copies a vertical line
3 yr	Counts 3 objects, knows age and sex	Helps in dressing	Rides a tricycle, stands on one foot briefly, copies a circle
4 yr	Counts 4 objects, tells a story	Plays with other children, uses toilet alone	Hops on one foot, uses scissors to cut out pictures, copies a square and a cross
5 yr	Counts 10 objects, names 4 colors	Asks about word meanings, imitates domestic chores	Skips, copies a triangle

Reimschisel T. *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, 7th ed, 2016

Bé này về vận động chỉ mới tới tương ứng mốc khoảng 2 tháng mà tuổi thật là 8 tháng rồi $\Rightarrow DQ = 2/8 = 25\% < 70\% \Rightarrow$ chậm ptr về vận động

$$DQ = 25\%$$

Câu hỏi thảo luận

Tiêu chuẩn nào giúp xác định trẻ có chậm phát triển giao tiếp xã hội và ngôn ngữ?

TABLE 8.1 Typical Developmental Milestones by Age (50th–75th Percentile)

Age	Language	Socialization	Motor
2 mo	Coos (ooh, ah)	Smiles with social contact	Holds head up 45 degrees
4 mo	Laughs and squeals	Sustains social contact	Grasps objects, stands with support
6 mo	Imitates speech sounds	Prefers mother, enjoys mirror	Transfers objects between hands, uses a raking grasp, sits with support
8 mo	Jabbers (dadada)	Plays interactively	Sits alone, creeps or crawls
1 yr	Says "dada/mama" with meaning	Plays simple ball games, adjusts body to dressing	Stands alone, uses a thumb-finger pincer grasp
14 mo	Says 2–3 words	Indicates desires by pointing, hugs parents	Walks alone, stoops and recovers
18 mo	Says 6–10 words	Feeds self	Walks up steps with a hand held, imitates scribbling
2 yr	Combines words with a 250-word vocabulary	Helps to undress, listens to stories with pictures	Runs well, makes circular scribbles, copies a horizontal line
30 mo	Refers to self as "I," knows full name	Pretends in play, helps put things away	Climbs stairs with alternate feet, copies a vertical line
3 yr	Counts 3 objects, knows age and sex	Helps in dressing	Rides a tricycle, stands on one foot briefly, copies a circle
4 yr	Counts 4 objects, tells a story	Plays with other children, uses toilet alone	Hops on one foot, uses scissors to cut out pictures, copies a square and a cross
5 yr	Counts 10 objects, names 4 colors	Asks about word meanings, imitates domestic chores	Skips, copies a triangle

Reimschisel T. *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, 7th ed, 2016

Bé nhận biết được người quen người lạ – mốc 6 tháng tuổi

⇒ $DQ = 6/8 = 75\% > 70\%$ ⇒ bình thường

DQ = 75%

Đánh giá ngôn ngữ: bé mới 8 tháng thì chưa nói được từ đơn từ đôi gì hết nên không hỏi, có thể hỏi là bé có biết kêu lên a a thôi kiểu chỉ kêu lên chứ không có nghĩa gì hết – đại loại là 8 tháng là chưa biết nói gì.

Dự đoán rối loạn phát triển ngôn ngữ dựa trên quy tắc số 4		
Tuổi	Phát triển lời nói	Hiểu bởi người lạ
1	Từ đơn	1/4 (mức dễ hiểu là 1/4 tức 25% đối với người không quen biết)
2	Kết hợp 02 từ	2/4
3	Câu 03 từ	3/4
≥ 4	Câu 04 từ trở lên	4/4

Nguyên tắc này gồm 2 điều:

- (1) Bé có nói được tốt hay không?
- (2) Lời nói của bé có dễ hiểu hay không?

1 tuổi: nói được từ đơn và người lạ hiểu được ¼ điều bé nói

4 tuổi: câu 4 từ trở lên vd “con muốn đi chơi” và người lạ hiểu được tất cả những điều bé nói.

Quy tắc này áp dụng với những trẻ lớn hơn nha còn trẻ này 8 tháng thì chưa áp dụng được, nên đừng hỏi bé có biết nói từ đơn từ đôi gì hong nha.

Các dấu hiệu báo động chậm phát triển ngôn ngữ/lời nói	
Tuổi	Mốc phát triển
6 tháng	Không có tiếng gù
10 tháng	Không bập bẹ
12 tháng	Không có các điệu bộ cơ bản (vẫy chào tạm biệt, dang rộng tay chờ ẵm)
18 tháng	Không nói được từ nào khác ngoài ba/mẹ Không hiểu các yêu cầu đơn giản. Không chỉ vào vật mà trẻ muốn
24 tháng	< 50 từ. Không nói được ngữ 2 từ. Người lạ hiểu <50% những gì trẻ nói
36 tháng	Không nói được câu 3 từ Người lạ hiểu <75% những gì trẻ nói
4-5 tuổi	Không thể kể một câu chuyện đơn giản

<https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/milestones-3yr.html>

Đây là những mốc để báo hiệu là trẻ có chậm phát triển hay không.

Ở trẻ này 8 tháng thì mình chỉ dùng mốc 6 tháng – trẻ có tiếng gù hay không – nghĩa là có biết á á á á khi gặp người quen.

Với những trẻ lớn hơn thì mới có thể dùng các mốc tiếp theo.

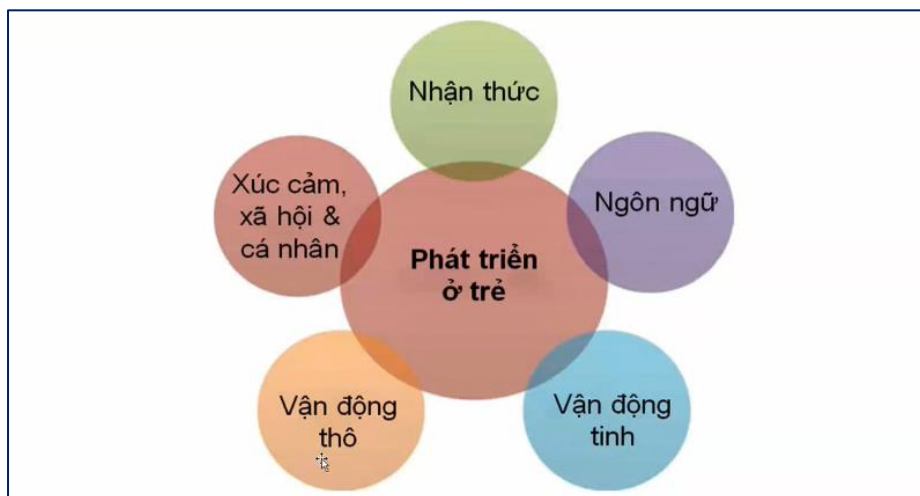
Vậy trẻ này chỉ chậm phát triển về vận động.

Câu hỏi thảo luận

Với bất thường về chậm phát triển vận động thô và vận động tinh, cần đánh giá thêm những lĩnh vực phát triển nào khác?

Vấn đề suy dinh dưỡng ở trẻ này nhận ra là đúng rồi nhưng trong bài này chỉ nói về tâm thần – vận động thôi nha.

Từ đó mình thấy là thường những rí phát triển nó sẽ đi cùng với nhau. Vd trẻ có rí phát triển về vận động thô và vận động tinh – yếu cơ, yếu vận động, chưa lật được dù đã 8 tháng rồi, mà vận động nhai nuốt cũng là một vận động của cơ – thì đồng thời với những cơ vận động bên ngoài thì những khối cơ trơn bên trong cũng sẽ yếu hơn, do đó việc nhai nuốt và tiêu hóa thức ăn của trẻ cũng sẽ kém hơn, dẫn đến chậm phát triển thể chất.



Xét về tâm thần – vận động thì có 5 lĩnh vực như hình, mà trẻ đã có bất thường vận động thô và vận động tinh rồi nên giờ sẽ đánh giá 3 kỹ năng còn lại.

Câu hỏi thảo luận

Làm thế nào để đánh giá các lĩnh vực còn lại ở trẻ này?

Đánh giá bằng các dấu cờ đỏ

Dấu "cờ đỏ"

- Doesn't try to get things that are in reach
- o Shows no affection for caregivers
- o Doesn't respond to sounds around him
- o Has difficulty getting things to mouth
- o Doesn't make vowel sounds ("ah", "eh", "oh")
- o Doesn't roll over in either direction
- o Doesn't laugh or make squealing sounds
- o Seems very stiff, with tight muscles
- o Seems very floppy, like a rag doll

<https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/milestones-3yr.html>

Không cần học thuộc gì hết á.

Lên <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/index.html>

Learn the Signs Home

Milestones

- 2 months
- 4 months
- 6 months
- 9 months
- 1 year
- 18 months
- 2 years
- 3 years
- 4 years
- 5 years

Milestone Tracker App

Digital Online Checklist +

Milestones in Action: Photos & Videos

CDC's Developmental Milestones

[Español \(Spanish\)](#)

Skills such as taking a first step, smiling for the first time, and waving "bye bye" are called developmental milestones. Children reach milestones in how they play, learn, speak, act, and move (crawling, walking, etc.).

Click on the age of your child to see the milestones:

- 2 months
- 4 months
- 6 months
- 9 months
- 1 year
- 18 months
- 2 years
- 3 years
- 4 years
- 5 years

Print the milestone checklists (PDF) [2 MB, 20 Pages, 508] or click on your child's age above to complete the checklist online.

Download the [Milestone Tracker](#) mobile app


View the [Milestones in Action](#) photo and video library

Download CDC's free Milestone Tracker App



View

COVID-19 Resources



Bé này 8 tháng thì mình sẽ không đánh giá được kĩ năng lúc 9 tháng nhưng mình sẽ phải đánh giá kĩ năng lúc 6 tháng ($DQ = 6/8 = 75\%$ là đủ cho bé bình thường)

Milestones matter! How your child plays, learns, speaks, acts, and moves offers important clues about his or her development. Check the milestones your child has reached by 6 months. Take this with you and talk with your child's doctor at every well-child visit about the milestones your child has reached and what to expect next.

What Most Babies Do by this Age:

Social/Emotional

- ☐ Knows familiar faces and begins to know if someone is a stranger
- ☐ Likes to play with others, especially parents
- ☐ Responds to other people's emotions and often seems happy
- ☐ Likes to look at self in a mirror

Language/Communication

- ☐ Responds to sounds by making sounds
- ☐ Strings vowels together when babbling ("ah," "eh," "oh") and likes taking turns with parent while making sounds
- ☐ Responds to own name
- ☐ Makes sounds to show joy and displeasure
- ☐ Begins to say consonant sounds (jabbering with "m," "b")

Cognitive (learning, thinking, problem-solving)

- ☐ Looks around at things nearby
- ☐ Brings things to mouth
- ☐ Shows curiosity about things and tries to get things that are out of reach
- ☐ Begins to pass things from one hand to the other

Movement/Physical Development

- ☐ Rolls over in both directions (front to back, back to front)
- ☐ Begins to sit without support
- ☐ When standing, supports weight on legs and might bounce
- ☐ Rocks back and forth, sometimes crawling backward before moving forward

You Know Your Child Best.

Act early if you have concerns about the way your child plays, learns, speaks, acts, or moves, or if your child:

- ☐ Is missing milestones
- ☐ Doesn't try to get things that are in reach
- ☐ Shows no affection for caregivers
- ☐ Doesn't respond to sounds around him
- ☐ Has difficulty getting things to mouth
- ☐ Doesn't make vowel sounds ("ah," "eh," "oh")
- ☐ Doesn't roll over in either direction
- ☐ Doesn't laugh or make squealing sounds
- ☐ Seems very stiff, with tight muscles
- ☐ Seems very floppy, like a rag doll

Tell your child's doctor or nurse if you notice any of these signs of possible developmental delay and ask for a developmental screening.

If you or the doctor is still concerned

1. Ask for a referral to a specialist and,
2. Call your state or territory's early intervention program to find out if your child can get services to help. Learn more and find the number at [cdc.gov/FindEI](https://www.cdc.gov/FindEI).

For more information, go to [cdc.gov/Concerned](https://www.cdc.gov/Concerned).

DON'T WAIT.
Acting early can make a real difference!

Đánh giá theo các mục trong checklist, xem trên web thì sẽ có hình ảnh với clip mô tả nữa.

Công cụ hỗ trợ khác

- Denver II, III
- Bayley test
- ASQ-3
- SNAP

Câu hỏi thảo luận

Với kết quả ASQ-3 được phát cho nhóm, hãy tính điểm các lĩnh vực phát triển của trẻ này?

SUMMARY TABLE 2 – Screeners: Evidence of Reliability and Validity

Screener Title	Reliability			Validity				
	Inter-Rater Reliability (Acceptable, Low/Weak, Not examined by developer)	Test-Retest Reliability (Acceptable, Low/Weak, Not examined by developer)	Internal Consistency Reliability (Acceptable, Low/Weak, Not examined by developer)	Content Validity (Content was reviewed by experts)	Construct Validity (Strong/High, Moderate, Low/Weak, Not examined by developer)	Concurrent Validity (Strong, Moderate, Not examined by developer)	Sensitivity* (High, Moderate, Low)	Specificity* (High, Moderate, Low, Not examined by developer)
Ages and Stages Questionnaire	Acceptable	Acceptable	Not examined	Yes	Strong	Moderate	Moderate	Moderate
Ages and Stages Questionnaire: Social-Emotional	Not examined	Acceptable	Acceptable	Yes	Not examined	Strong	Moderate	High
Brigance Screens	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Moderate	Strong	Moderate for infants, toddlers and 3-5 year olds High for 2 and 5 year olds	Moderate
Developmental Assessment of Young Children, 2nd Edition	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Not examined by the developer	Strong	Strong	Moderate	Moderate
Early Screening Profiles	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Moderate	Moderate	Moderate	Moderate
FirstSTEP	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Moderate	Strong	Moderate	Moderate
Infant Development Inventory	Not examined	Not examined	Not examined	Not examined by the developer	Not examined	Not examined	Moderate	Moderate
Learning Accomplishment Profile-Diagnostic Screens	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Not examined	Strong	Moderate	Not examined
Parents' Evaluation of Developmental Status	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Not examined	Strong	Moderate	Moderate
Parents' Evaluation of Developmental Status-Developmental Milestones	Acceptable	Acceptable	Acceptable	Yes	Not examined	Strong	Moderate	Moderate
Survey of Well-Being of Young Children	Not examined	Acceptable	Acceptable	Yes	Moderate	Not examined	Moderate	Moderate

Trên đây là các công cụ để đánh giá. Theo chị thì biết đánh giá theo CDC là đủ rồi, và nhớ rằng các công cụ này là để sàng lọc mà thôi, không chẩn đoán được.

Theo dõi phát triển trẻ

- Đánh giá
- Sàng lọc
- Chẩn đoán

ASQ-3


- KHÔNG kết luận chẩn đoán
- Xác định nguy cơ
- Chỉ ra KHẢ NĂNG trẻ có chậm phát triển
- ✓ Tái khám
- ✓ Khám chuyên khoa

ASQ-3 (01 – 66 tháng)

- 10-15 phút
- Người chăm sóc trẻ đánh giá
- Mang ý nghĩa của test tầm soát
- 20 bản hỏi – 30 câu/bản – 5 lĩnh vực – 3 mức trả lời
 - Giao tiếp
 - Vận động thô
 - Vận động tinh
 - Giải quyết vấn đề
 - Cá nhân – Xã hội

ASQ – Ask and Stage Questionnaire: không yêu cầu mình phải khám mà hầu như chỉ là hỏi để người chăm sóc trẻ đánh giá.

20 bản hỏi – theo lứa tuổi.



Ages & Stages Questionnaires®
34 tháng 16 ngày đến 38 tháng 30 ngày

Bảng hỏi 36 Tháng

Xin hãy cung cấp những thông tin sau đây. Vui lòng chỉ dùng mực đen hoặc xanh và viết rõ ràng khi hoàn thành bảng hỏi.

Ngày hoàn thành ASQ (Bảng hỏi về Độ tuổi và Giai đoạn): _____

Thông tin về trẻ


Họ: _____

Tên đệm: _____

Tên: _____

Giới tính của trẻ:
☐ Con trai ☐ Con gái

Ngày tháng năm sinh của trẻ: _____



Ví dụ 1 bản ASQ. Cần dùng bản theo lứa tuổi nào thì có thể tìm trên mạng.

<https://www.michaeltaymormd.com/storage/app/media/forms/master-set-asq.pdf>

Câu hỏi thảo luận

Với kết quả ASQ-3 được phát cho nhóm, hãy nhận xét tình trạng phát triển của trẻ này?

Bất thường

- Giao tiếp
- Vận động thô
- Vận động tinh
- Cá nhân – xã hội



Chậm phát triển toàn thể

Trẻ dưới 5-6 tuổi và có chỉ số DQ dưới 70% trong ít nhất hai lĩnh vực phát triển

Trẻ này chỉ có DQ < 70% vận động thô thì gọi là chậm phát triển vận động.

Câu hỏi thảo luận

Trẻ sẽ được tiếp cận tiếp như thế nào để tìm nguyên nhân chậm phát triển?

Khai thác thêm bệnh sử – tiền căn:

- Quá trình phát triển
- Tiền sản – chu sinh – sau sinh
- Tiền căn xã hội
- Tiền căn gia đình
- Phả hệ (03 thế hệ)

Tiền căn xã hội – đặc biệt quan trọng với trẻ có bất thường về phát triển.

Các nguyên nhân gây chậm phát triển toàn thể và đặc điểm liên quan

Nguyên nhân	Đặc điểm liên quan
Bệnh não thiếu máu cục bộ-thiếu oxy	Sang chấn chu sinh, co giật
Nhiễm trùng bào thai	Tật đầu nhỏ, các nốt calci hóa nội sọ
Hội chứng ngộ độc rượu bào thai	Tật đầu nhỏ, các dị tật
Bất thường nhiễm sắc thể	Các dị tật, bất thường não
Rối loạn phổ tự kỷ	Thương tổn các kỹ năng ngôn ngữ và xã hội
Các rối loạn biến dưỡng	Phenylketonuria, galactosemia, nhược giáp

Bale JF. Chapter 7: Disorders of behavior and development. . Pediatric Neurology, 2nd edn. 2017

HIE: Hypoxic-ischemic Encephalopathy – bệnh não TMCB thiếu oxy

RL phổ tự kỷ: kỹ năng vận động hoàn toàn bình thường

Phenylketo niệu và galactosemia chưa có chương trình tầm soát, còn bệnh suy giáp bẩm sinh đã được tầm soát bằng máu gót chân định kỳ

Các nguyên nhân gây chậm phát triển xếp theo thời điểm khởi phát	
Trước sinh/chu sinh	Ví dụ
Dị tật bẩm sinh hệ thần kinh trung ương	Não phẳng (lissencephaly), không phân chia não trước (holoprosencephaly)
Các bất thường nhiễm sắc thể	Hội chứng Down, hội chứng Turner
Các độc tố nội sinh	Suy gan, thận ở mẹ
Các độc tố ngoại sinh (từ thuốc mẹ dùng)	Thuốc chống động kinh, kháng đông, rượu, chất gây nghiện
Nhiễm trùng bào thai	Nhiễm trùng bẩm sinh
Sinh non, suy dinh dưỡng bào thai	Nhuễn chất trắng quanh não thất
Chấn thương chu sinh	Xuất huyết nội sọ, tổn thương tủy sống
Ngạt chu sinh	Bệnh lý não thiếu oxy-thiếu máu cục bộ

Reimschisel T. *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, 7th ed, 2016

Bất thường trước sinh – xảy ra trong bào thai: dị tật, bất thường NST, độc tố

Bất thường chu sinh – trong lúc sinh: sinh ngạt, sang chấn sản khoa

Sau sinh	Ví dụ
Các bất thường chuyển hóa bẩm sinh	Bệnh lý ty thể, bệnh lý acid amin
Các bất thường về ứ trữ chất chuyển hóa	Các bệnh lý về ứ trữ tại tiêu thể, ứ trữ glycogen
Bất thường về dinh dưỡng sau sinh	Thiếu năng lượng, vitamin
Các độc tố nội sinh	Suy gan, vàng da nhân
Các độc tố ngoại sinh	Các thuốc kê toa, các chất cấm, kim loại nặng
Suy cơ quan nội tiết	Suy tuyến giáp, bệnh Addison
Nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương	Tổn thương sợi trục lan tỏa, xuất huyết nội sọ
U tân sinh	Thâm nhiễm u, hoại tử do tia xạ
Hội chứng thần kinh - da	U sợi thần kinh, u xơ củ
Các rối loạn thần kinh - cơ	Loạn dưỡng cơ, loạn dưỡng trương lực cơ
Các bất thường mạch máu	Viêm mạch, nhồi máu, huyết khối xoang hang

Reimschisel T. *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, 7th ed, 2016

Những bất thường chuyển hóa bẩm sinh thật ra là có trước khi sinh rồi nhưng trước khi sinh trẻ không tự tiêu hóa – sau sinh tự tiêu hóa mới biểu hiện bệnh. Những bệnh lý mắc phải sau sinh: viêm nhiễm, độc tố, suy dinh dưỡng.

Sau khi chẩn đoán trẻ chậm phát triển thì phải đi xác định nguyên nhân, khi đã xác định nguyên nhân thì sẽ có nguyên nhân điều trị được (vd suy giáp) nhưng cũng có nguyên nhân không điều trị được (vd nhiễm trùng bào thai).

Tình huống lâm sàng

Hỏi kỹ tiền căn:

- Phả hệ ghi nhận có 1 chị gái tử vong lúc 6 tháng tuổi do teo cơ tủy sống type 1
- Mẹ từ chối chọc ối làm xét nghiệm tầm soát teo cơ tủy sống cho thai nhi
- Thở máy 3 tuần ngay sau sinh, do viêm phổi nặng/ nhiễm trùng huyết.

Câu hỏi thảo luận

Những xét nghiệm nào có thể giúp hỗ trợ chẩn đoán ở trẻ này?

- Xét nghiệm di truyền?
- Hình ảnh học
 - ✓ MRI não
 - ✓ CT não
- EEG
- EMG
- CDTL
- Sinh thiết cơ
- Đo thính lực

EMG – electromyography: điện cơ. EEG – electroencephalogram: điện não.

Liên quan đến chậm vận động thì cần làm: xn di truyền và điện cơ.

Sinh thiết cơ thì cũng có thể làm được, tuy nhiên sinh thiết cơ thì phải gây mê, mà trẻ này có tiền căn thở máy 3 tuần nên có lẽ hô hấp cũng kém hơn bình thường, mà giờ gây mê là đặt NKQ một lần nữa gây hẹp thanh khí quản nặng (vì sau khi đặt thì thể nào cũng trầy xước – tạo sẹo – hẹp lại). Nếu không còn cách nào thì vẫn có thể sinh thiết cơ được nhưng giờ thì bệnh lý teo cơ tủy sống có thể chẩn đoán bằng xn gen và điện cơ là đủ.

Trẻ từng có viêm phổi nặng – nhiễm trùng huyết – thở máy 3 tuần sau sinh thì hoàn toàn có thể nghĩ đến **di chứng những cơ quan khác như thính lực và thị lực**, tuy nhiên nếu di chứng thì sẽ ảnh hưởng đến kỹ năng giao tiếp xã hội, nhưng trẻ này mình khám thì thấy trẻ nhận biết được theo tuổi (người quen người lạ) nên ít nghĩ có tổn thương \Rightarrow không cần đo thị lực, thính lực liên.

Câu hỏi thảo luận

- Điện cơ theo dõi bệnh lý theo cơ tùy sống
- XN di truyền có **mất đoạn đồng hợp tử lặn trên gen SMN1**, phù hợp bệnh teo cơ tùy sống

Tiếp cận trẻ chậm phát triển toàn thể

- Khai thác kỹ tiền căn gia đình, sản khoa, và chu sinh
- Xem lại các kết quả sàng lọc thời kỳ sơ sinh; lặp lại nếu cần thiết
- Kiểm tra chức năng tuyến giáp, nồng độ chì, nếu cần thiết

Trẻ có dị tật/dị dạng hoặc bệnh sử/tiền căn có gợi ý một bất thường về chuyển hóa hay di truyền?

Có

Không

- Khảo sát bệnh lý di truyền và chuyển hóa
- Khảo sát tìm bệnh lý di truyền (kỹ thuật vi chuỗi lai hóa hệ gen để so sánh, giải trình tự thế hệ mới)

- Khám mắt
- EEG (Nếu có co giật)
- MRI não. Nếu bình thường \rightarrow xem xét khảo sát tìm bệnh lý di truyền (kỹ thuật vi chuỗi lai hóa hệ gen để so sánh, giải trình tự thế hệ mới)

Trẻ này mình đi theo lưu đồ thì thấy có gợi ý bệnh lý di truyền \Rightarrow khảo sát bất thường di truyền.

Trẻ này có đột biến trên gen SMN1, phù hợp bệnh lý teo cơ tủy sống týp 1.

Câu hỏi thảo luận

Nhóm của bạn sẽ lập kế hoạch điều trị như thế nào?

- Tính chỉ số phát triển cho từng lĩnh vực → ?
- Đo điện cơ- xét nghiệm di truyền
- Bộc lộ thông tin với người chăm sóc
- Trẻ này cần chuyển khám đánh giá phát triển và can thiệp sớm
 - ✓ Âm ngữ trị liệu
 - ✓ Vật lý trị liệu

Mình đã làm xong bước xét nghiệm di truyền rồi, giờ sẽ bộc lộ thông tin với người chăm sóc và sau đó sẽ tiến hành các bước can thiệp cho trẻ.

Âm ngữ trị liệu: trẻ không có bất thường nặng về ngôn ngữ, tuy nhiên âm ngữ trị liệu không chỉ liên quan đến nói mà còn liên quan đến cử động của những cơ vùng hầu họng. Chúng ta thấy là trẻ này có suy dinh dưỡng và bệnh sử đặt NKQ 3 tuần liên tục – có khả năng chít hẹp đường dẫn khí dẫn đến nuốt khó khăn nên mới suy dinh dưỡng. Do đó mà âm ngữ trị liệu cũng cần thiết ở trẻ này nhưng không phải về kỹ năng nói mà là về kỹ năng nuốt.

Vật lý trị liệu: DQ vận động chỉ có 25% là rất trễ rồi nên chắc chắn phải làm vật lý trị liệu.

Thông tin cần bộc lộ với người chăm sóc: thông tin bệnh, các chăm sóc cần thiết và tiên lượng bệnh.

Trước kỉ nguyên về gen thì những bé này tiên lượng sẽ rất xấu, đa số tử vong trong bệnh cảnh suy hô hấp (vì yếu cơ hô hấp nhiều quá) và không chờ được tới tuổi đi học.

Câu hỏi thảo luận

Khi bạn mới bắt đầu bộc lộ thông tin với người mẹ về khả năng trẻ chậm phát triển nhiều lĩnh vực, người mẹ òa khóc và liên tục dằn vặt lỗi do mình không chăm sóc trẻ tốt trước sinh. Kế hoạch xử trí của bạn sẽ như thế nào?

Chậm phát triển nhiều lĩnh vực: vận động tinh, vận động thô, thể chất.

Bộc lộ thông tin

- Rõ ràng, đầy đủ chi tiết
- Chuẩn bị ứng phó các cảm xúc quá mức: giận dữ, chối bỏ, ân hận
- Cần đủ thời gian để người nhà tiếp nhận
- **Thấu cảm**
- **SPIKES**

Câu hỏi thảo luận

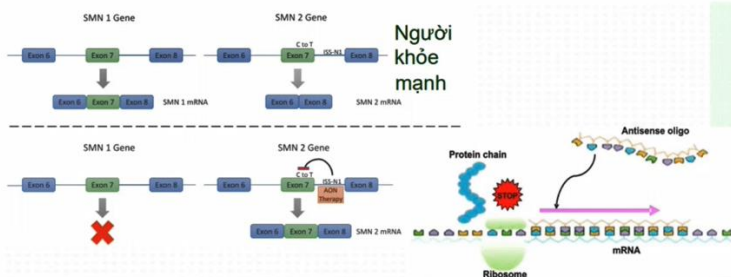
Trẻ có tiên lượng như thế nào?

Ngày xưa những bé này có tiên lượng rất xấu, tử vong sớm vì suy hô hấp, nhiễm trùng hô hấp. Hiện nay thì tiên lượng của những bé này đã khác rồi.

Liên quan đến gen thì bao gồm cả những bệnh lý nhiễm (các chủng VK, virus đột biến) và bệnh lý không nhiễm (như bé này – do đột biến gen)

Tiên lượng

- Tử vong sớm (vài năm đầu đời) nếu không được điều trị chỉnh sửa gen lỗi



Giải pháp: công nghệ chỉnh sửa gen.

Người bình thường: có 2 copy của gen SMN là SMN1 và SMN2.

- SMN1 là gồm exon 6 – 7 – 8 (exon là những chuỗi được phiên mã thành protein còn intron là những chuỗi không được phiên mã). Chuỗi protein được dịch ra có chức năng tạo nên sự co cơ – giúp con người vận động được.
- SMN2 chỉ gồm exon 6 và exon 8 và thường không mang chức năng rõ ràng.

Với bn bị teo cơ tủy sống thì thường sẽ bị đột biến ở exon 7 hoặc exon 8 của gen SMN1 dẫn đến không tạo được chuỗi protein – biểu hiện là yếu cơ.

Bản chất virus là không có cấu tạo của tế bào mà chỉ có vỏ protein và 1 chuỗi mRNA hoặc DNA, chuỗi đó xâm nhập vào cơ thể – xâm nhập vào bộ gen của chúng ta và mượn toàn bộ những chất liệu di truyền, những bào quan của chúng ta để tạo ra những protein cho nó, từ đó sinh sôi nảy nở ra.

Khi điều trị mình sẽ tiêm một con virus đã được cấy một đoạn mã hoạt hóa của exon 7 của gen SMN2 vào người. Khi này con virus sẽ đi gắn chất liệu di truyền của nó vào tế bào người – mở khóa exon 7 của gen SMN2 – khi này exon 7 của gen SMN2 thay vì bị tắt thì sẽ dịch mã bình thường tạo thành chuỗi exon 6 – 7 – 8 từ đó tạo protein để thay thế cho protein của gen SMN1. Mà virus cứ sao chép và nhân lên liên tục nên điều trị này chỉ cần làm 1 lần thôi.

Đây là những kiến thức cần phải cập nhật song song với các đtri hỗ trợ (VLTL)

Kết luận

- Các rối loạn phát triển là những rối loạn mà các bác sĩ nhi khoa thường xuyên đối mặt
- Đánh giá trẻ có vấn đề về phát triển cần đảm bảo đủ 05 lĩnh vực: giao tiếp, vận động thô, vận động tinh, giải quyết vấn đề, cá nhân-xã hội
- Trẻ có rối loạn phát triển cần được phát hiện sớm và can thiệp kịp thời
- Các test sàng lọc đóng vai trò quan trọng trong việc phát hiện sớm các rối loạn phát triển ở trẻ
- Chẩn đoán trước sinh quan trọng trong những trường hợp bệnh lý di truyền nhận biết được người quen người lạ – mốc 6 tháng tuổi

Khi đánh giá là phải đánh giá toàn diện 5 lĩnh vực.

Đề ý nếu trẻ đã có tiền căn gia đình chết trước đó rồi thì rất quan trọng trong việc chẩn đoán bệnh lý di truyền – càng chẩn đoán sớm thì điều trị cho trẻ càng có lợi.

Chậm phát triển toàn thể hay chậm phát triển một kỹ năng thì đều tiếp cận theo lưu đồ, nhưng quan trọng là nhấn vào điểm nào. Thật ra trẻ này cũng không phải là chậm ptr 1 kỹ năng đâu mà còn chậm ptr thể chất nữa, nhưng tách ra về tâm thần – vận động thì chỉ chậm ptr 1 kỹ năng là vận động. Thường là cứ tiếp cận theo chậm ptr toàn thể, ít khi nào có trẻ chậm ptr riêng biệt lắm, đa số nó sẽ chậm 2 – 3 lĩnh vực.

Công nghệ chỉnh sửa gen: thực hiện càng sớm càng có lợi cho trẻ, tuy nhiên không phải bệnh nào cũng có công nghệ chỉnh sửa gen rồi. Với những bệnh mà chưa có điều trị triệt để thì phải chăm sóc giảm nhẹ thôi nhưng phải cập nhật kiến thức để biết những bệnh có điều trị triệt để rồi.

Bé này nếu không có tiền căn gia đình để gợi ý bệnh di truyền thì mình sẽ phải sinh thiết cơ trước chứ không xn di truyền liền, bé không có chậm ptr tâm thần nên là chưa cần MRI não (DQ về ngôn ngữ hoặc xã hội giảm và tiền căn viêm màng não, sinh khó – gợi ý nhiều là vấn đề trung ương thì MRI não)