

# OẠY LẠI-PHÁT TRIỂN TÂM VẬN

## Contents

Các mốc phát triển cần học .....	1
Các nguyên nhân .....	5
Đề nghị xét nghiệm.....	8

## Các mốc phát triển cần học

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, <b>stands with support</b>
6 mo	Imitates speech sounds	Prefers mother, enjoys mirror	Transfers objects between hands, uses a raking grasp, <b>sits with support</b>
8 mo	Jabbers (dadada)	Plays interactively	<b>Sits alone</b> , creeps or crawls
1 yr	Says <b>"dada/mama" with meaning</b>	Plays simple ball games, adjusts body to dressing	<b>Stands alone</b> , uses a thumb–finger pincer grasp
14 mo	Says <b>2–3 words</b>	Indicates desires by pointing, hugs parents	<b>Walks alone</b> , stoops and recovers
18 mo	<b>Says 6–10 words</b>	Feeds self	Walks up steps with a hand held, imitates scribbling
2 yr	Combines words with a <b>250-word</b> vocabulary	Helps to undress, listens to stories with pictures	<b>Runs well</b> , 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

Các mốc phát triển “vận động” đặc trưng theo tuổi	
Tuổi	Mốc phát triển
2 tháng	Giữ đầu cao 45 độ khi nằm sấp
4 tháng	Nắm đồ vật, đứng với trợ giúp, lật
6 tháng	Chuyển đồ vật giữa 2 tay, ngồi với trợ giúp
8 tháng	Tự ngồi, trườn, bò
12 tháng	Đứng một mình, có thể bốc đồ vật bằng 2 ngón tay
14 tháng	Đi một mình, cúi người và đứng thẳng lại
18 tháng	Bước lên cầu thang với trợ giúp (cầm 1 tay), vẽ nguệch ngoạc (bắt chước theo mẫu)
24 tháng	Chạy vững, vẽ được dạng hình tròn (một đường với hai đầu nối nhau), vẽ nguệch ngoạc (bắt chước theo mẫu)

*Global developmental delay and regression, Bradley's Neurology in clinical practice, 2016*

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

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

$DQ < 70\%$ : không điển hình

### 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

### 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

Này là dấu hiệu báo động **chậm phát triển ngôn ngữ/lời nói** (red flag)

### MỘT SỐ MỐC SỬ DỤNG TRONG TÍNH DQ

Mốc vận động	Tuổi đạt kỹ năng
Tự ngồi	7 tháng
Đứng có hỗ trợ	8 tháng
Bò	9 tháng
Đi có hỗ trợ	10 tháng
Tự đứng (không hỗ trợ)	12 tháng
Tự đi	13 tháng

- Đi vững, chạy yếu: khoảng 18-24<sup>th</sup>
- nhận biết được người quen người lạ – mốc 6 tháng tuổi
- 18-24<sup>th</sup> nói được tối thiểu 50 từ

### Theo dõi phát triển trẻ

- Đánh giá

- **Sàng lọc**

ASQ-3

- Chẩn đoán

- KHÔNG kết luận chẩn đoán
- Xác định nguy cơ
- Chỉ ra KHẢ NĂNG trẻ có chậm phát triển

✓ Tái khám

✓ Khám chuyên khoa

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

## LĨNH VỰC PHÁT TRIỂN



## Các nguyên nhân

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

Bất thường di truyền: nghĩ khi thấy trẻ có dị tật rải rác mọi cơ quan + bất thường não

RL phổ tự kỷ: Là một nhóm lớn có nhiều nguyên nhân gây ra, trong đó chủ yếu bất thường về di truyền. Nếu trẻ bị ảnh hưởng cả kỹ năng ngôn ngữ và xã hội thì theo dõi rối loạn phổ tự kỷ.



Nguyên nhân tại thời điểm sinh như bé có sinh ngạt, sinh non.

Bệnh biến dưỡng: khám gan, lách có to không, cơ thể có mùi đặc biệt ko, có bị nặng TC lên hơn sau khi trẻ bú mẹ ko để gọi ý rối loạn biến dưỡng hay không.

Nhược giáp thì bé có vẻ mặt điển hình của nhược giáp như lưỡi to thè, đầu nhỏ, và hiện tại có chương trình tầm soát nhược giáp ngay sau sinh, nên hỏi về chương trình tầm soát sau sinh, có lấy máu gót chân không, kết quả ntn

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 edt, 2016

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

Sau sinh có thể có viêm màng não

Bất thường chuyển hóa bẩm sinh là có từ trước sinh rồi, như sau sinh bé mới tiêu hóa nên mới biểu hiện ra.

**Bất thường chuyển hóa bẩm sinh** thì có bệnh lý ty thể và bệnh lý acid amin.

- Bệnh lý ty thể thì ti thể là cơ quan hô hấp của tế bào, hô hấp tạo năng lượng cho tb qua chu trình đường phân và Creps. **Nếu ty thể bị bệnh thì chu trình Creps không thể tạo năng lượng dẫn tới cơ thể sẽ bị yếu, chậm phát triển vì không có năng lượng hoạt động.** Và đồng thời sẽ bị ứ các chất chuyển hóa **trung gian** của chu trình đường phân và Creps là **acid lactic**. Vì vậy, Bệnh lý ty thể bệnh nhân có đặc điểm là **toan CH + tăng axit lactic máu**, một số trường hợp mình không phát hiện nó toan chuyển hóa mà mình phát hiện nó bị **kiềm hô hấp** (do bù trừ toan chuyển hóa)
- Bệnh acid amin: acid amin là của protein, đặc trưng là **tăng NH<sub>3</sub>** trong máu (biểu hiện rối loạn chu trình chuyển hóa Ure)

**Bất thường về ứ trữ chất chuyển hóa** như bệnh lý về ứ trữ tại tiêu thể, ứ trữ glycogen biểu hiện là **gan lách to**

**Bất thường về dinh dưỡng sau sinh** thì mình coi có biểu hiện của thiếu năng lượng hay không, coi cân nặng, chiều cao trẻ. Coi biểu hiện thiếu vitamin như móng giòn khô, dễ gãy, mất bóng, rụng tóc

**Xem trẻ có độc tố nội sinh** không, như vàng da tăng Bili gián tiếp hay không, vàng da tăng bili trực tiếp của suy gan hay không.

Xem bé có sử dụng thuốc gì không.

**Nội tiết** thì có chương trình tầm soát sau sinh

**NT TKTW:** hỏi tiền căn XH não do thiếu vt K ko, có dc chích vt K sau sinh ko, có chích ngừa VMN đầy đủ không.

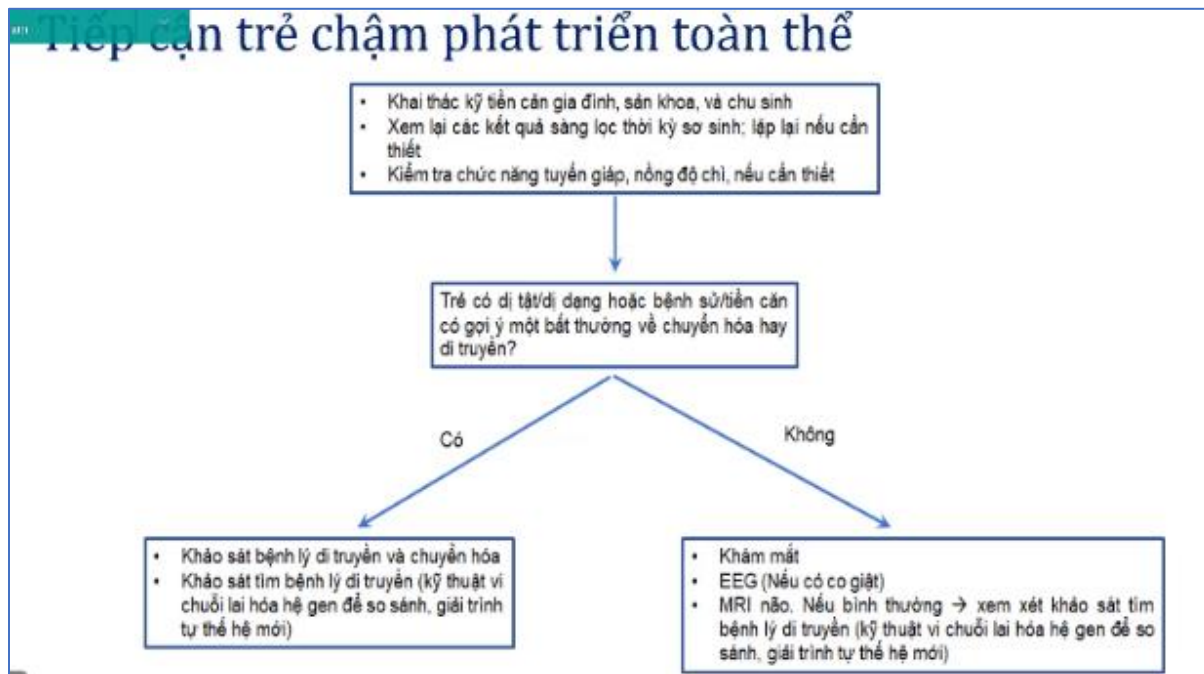
**Bệnh u tân sinh** thường hiếm gặp hơn, liên quan đến tiền căn trẻ có ung thư. Nên nếu bé có thì sẽ dễ nhận biết như xạ trị hóa trị rụng tóc, tiền căn bệnh lý ung bướu

**HC thần kinh-da:** bất thường hệ TK làm trẻ chậm phát triển và đồng thời trên da có đốm tăng/giảm hệ sắc tố (đốm này có ở cả da và hệ TKTW trong não nên khó thấy trực tiếp như da, chỉ thấy thông qua việc trẻ chậm phát triển)

RL TK-cơ thường ảnh hưởng nhiều tới hệ vận động thô, còn hệ tâm thần bé vẫn bình thường vì nó thuộc nhóm TK ngoại biên.

Ngoài ra có bất thường mạch máu gồm dị dạng động-tĩnh mạch, bất thường liên quan RL đông cầm máu, hoặc vấn đề huyết khối nội sọ.

## Đề nghị xét nghiệm



- chậm phát triển vận động, tiền căn gia đình có bệnh lý teo cơ tủy sống => EMG, xn gen, có thể sinh thiết cơ (nhưng những đứa teo cơ tủy sống thường yếu cơ hô hấp rồi, khi gây mê phải đặt NKQ nên sợ. Bây giờ teo cơ tủy sống XN gen là chẩn đoán được rồi)
  - Nếu chậm phát triển vận động đơn thuần, tiền căn đg k ghi nhận bệnh lý di truyền => Sinh thiết cơ trước
  - Bất thường giao tiếp xã hội, không giao tiếp bằng mắt => để ý xem có bất thường thính lực thị lực không
  - 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)
1. EEG
    - EEG: ko co giật nên ko làm. Hoặc vd mình thấy bé có thoái triển tâm thần vd => nghi ngờ bé động kinh - co giật trong đêm thì ba mẹ ko ghi nhận => làm EEG
  2. Đo thính lực
    - Để coi bé có điếc không vì điếc cũng là 1 nguyên nhân có thể gây chậm nói.
    - Cái thính lực là cái làm cho 1 bé giao tiếp mắt bình thường nhưng chậm nói đó



- Chậm nói thì đo thính lực, nhưng ngoài thính lực thì mình phải soi xem cơ nâng vòm khẩu khải, khớp dây thanh bình thường không vì nó liên quan tới phát âm và nó cũng có thể là di chứng của viêm màng não
- 3. EMG và sinh thiết cơ (bệnh lí TK-cơ)\_là hướng về thần kinh ngoại biên: Nếu ảnh hưởng cơ thì ảnh hưởng cả vận động tinh và vận động thô luôn, nhưng bé này chỉ bị vớ thô thôi, vớ tinh bình thường. Hơn nữa nếu bệnh TK ngoại biên thì trí tuệ bé phát triển bình thường, tức là bé sẽ không chậm nói gì hết, nhưng sẽ chậm vận động tinh và vận động thô. Bé mình chậm vớ thô mà không chậm vớ tinh và kĩ năng ngôn ngữ nên không làm điện cơ và sinh thiết cơ.
- 4. Chọn MRI hay CT? Vì nhiễm trùng hệ TK trung ương nên chọn MRI . Còn CT thì khi nào nghĩ u hoặc nghĩ tụ mủ (tụ mủ tức là BN có 1 sang thương khu trú thì thường BN sẽ biểu hiện yếu liệt, khi khám thì sẽ thấy yếu nửa người, tức là đi/chạy vẫn được nhưng bị vẹo sang 1 bên. Thực tế bé này đi được, chạy té chứ không biểu hiện nửa người nên không làm CT.
  - MRI khi bé có tiền căn viêm màng 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
  - Nếu mà bệnh nhân có bất thường hình ảnh học thì thường sẽ có khiếm khuyết vận động

## XỬ TRÍ

2 lần ra vùng xám thì chuyển khám chuyên khoa