

# Các rối loạn phát triển ở trẻ em

Quan sát và hỏi người nhà



PGS. TS. BS. Trần Diệp Tuấn

Bộ Môn Nhi

Đại Học Y Dược TPHCM

Đánh giá 1 trẻ phải nhiều mặt  
và Cột Mốc phát triển - vào thời điểm đó nó không có cái mà nó đáng lẽ  
phải có

Thể chất

Vận động (thô, tinh)

Ngôn ngữ

Hành vi

Giao tiếp xã hội

Khả năng tư duy...

định nghĩa RLPT: là sự rối loạn trong quá trình PT của trẻ.

Chia 4 nhóm:

1. Bình thường

2. Vùng giáp ranh

3. Chậm: dưới 2 độ lệch chuẩn

4. Không điển hình: tưởng chậm nhưng 6 tháng  
mà lại bình thường, vd Einstein 3 tuổi chưa biết nói.

10 tháng



18 tháng



12 tháng

3 tháng



6 tháng

Sơ sinh



Sơ sinh

- ✓ Cân nặng tăng 3 lần khi 1 tuổi
- ✓ Chiều cao tăng gấp rưỡi

# Dịch tễ học (Mỹ)

Rối loạn phát triển (~15% trẻ)	Tần suất lưu hành/1.000
Chậm phát triển tâm thần	25
Kém khả năng học tập	75
RL khiếm khuyết tập trung	30-50
RL phổ tự kỷ	6
Bại não	2-3
Phương hại về thính hoặc thị giác	1-3

xét các vấn đề:

1. Thể chất: CN, CC bình thường
2. Vận động: chậm vđ, liệt cứng
3. Ngôn ngữ
4. Hành vi
5. Giao tiếp
6. Tư duy

# Ca lâm sàng 1

Bé Huy, trai, 13 tháng tuổi.

Bé sinh thường đủ tháng, CNLS = 3,2kg.

Mẹ bé có thai kỳ bình thường.

Lúc 6 tháng tuổi, trong đợt khám định kỳ bs ghi nhận trẻ kiểm soát đầu không tốt.

chậm từ đây rồi, mà chưa được can thiệp= VLTL, bị bỏ qua => 18 tháng mới nhận diện rõ.

Hiện tại, bé gọi “mama” với mọi người và thực hiện được mệnh lệnh 1 bước. Trẻ uống nước bằng ly được.

cơ hầu họng còn tốt

Bé lăn tròn được, nhưng chưa thể ngồi và đứng.

CN = 8,4 kg, CC = 75 cm, VĐ = 46 cm;

Phản xạ trương lực cổ bất đối xứng (+)

Bình thường là sao? Phản xạ nguyên phát sau 6 tháng phải hết.

Tăng trương lực cơ, đặc biệt là 2 chi dưới.



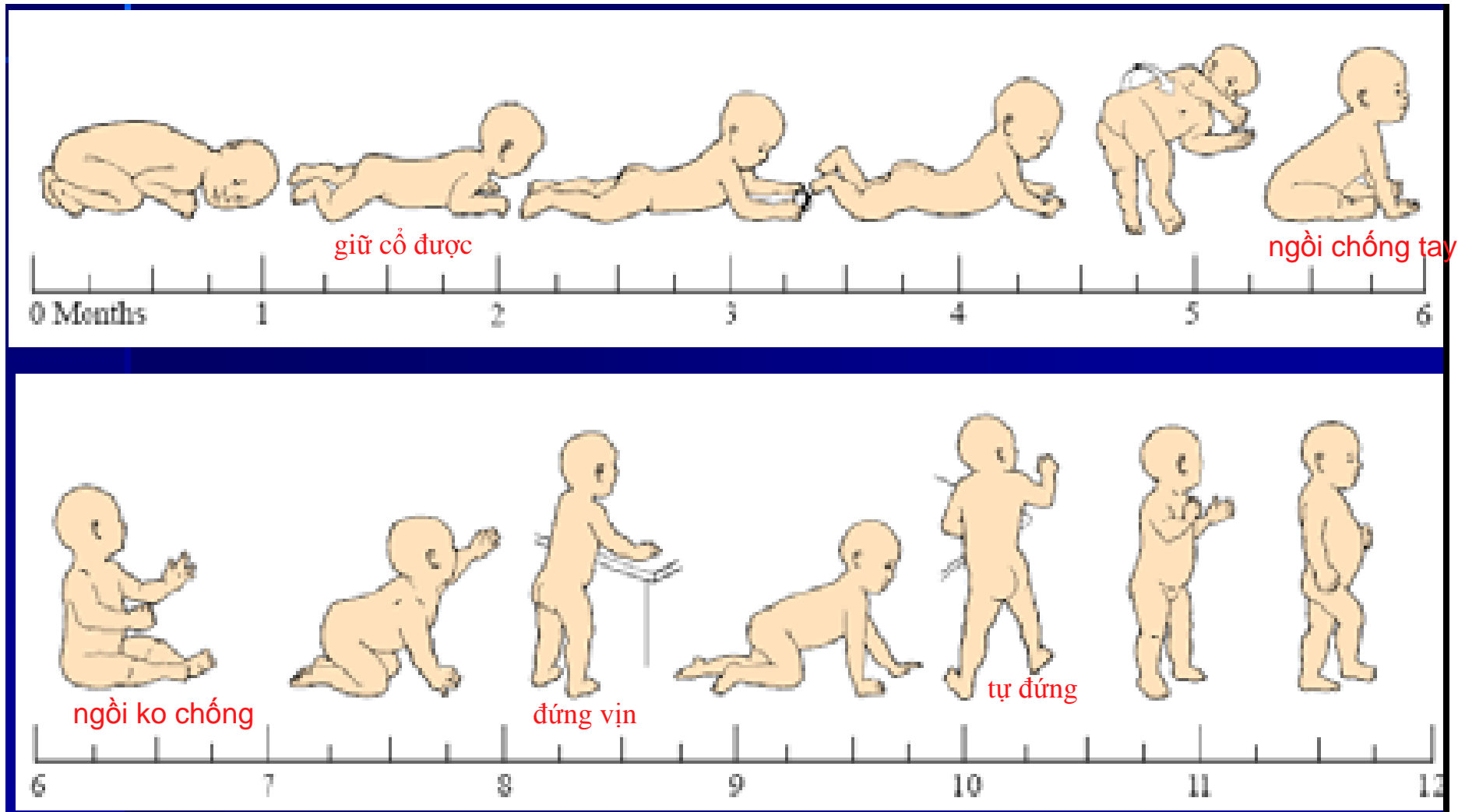
Tăng phản xạ gân xương.

# RỐI LOẠN PHÁT TRIỂN VẬN ĐỘNG: **BẠI NÃO**

RL chủ yếu về VẬN ĐỘNG, không tiến triển, mỗi giai đoạn khác nhau biểu hiện khác nhau.



# Phát triển vận động – năm đầu



# Lưu ý khi đánh giá vận động

- Quan sát trẻ ở nhiều tư thế

- ngửa
- sấp
- kéo ngồi lên
- ngồi
- đứng có trợ giúp
- treo trẻ ở vùng bụng



- Chú ý bàn tay của bé  
nắm tay hay thả ra. lớn mà nắm liên tục, ngón cái đưa vô trong là bất thường

- Nhìn tư thế tự nhiên
  - chân ếch trương lực cơ gối giảm, bệt ra như con ếch
  - chân bắt chéo TLC tăng

- Không chỉ là **khi nào** trẻ thực hiện được, mà còn là thực hiện **như thế nào** nhẹ nhàng hay chậm chậm

Bên Phải có phản xạ nhảy dù: mình thả nó xuống thì nó chống tay ra như nhảy dù => có trương lực cơ

Bên trái trẻ xụi lơ.

# Dấu hiệu sớm của bại não

**When you try to stand the child the legs often stiffen or cross like scissors.**



**Stiffness, with the knees bent or with legs separated, occurs more commonly in the child with spasticity and athetosis combined (see below).**



# Dấu hiệu sớm của bại não



Thường trẻ lật lúc 3-4 tháng. 2 tháng biết lật là bất thường,

# Nhận diện – Dấu **gợi ý** của bại não

Tháng tuổi	Dấu hiệu <b>gợi ý</b>
2	Lật trước 3 tháng gợi ý hypertonia
4	Kém kiểm soát đầu, chân bắt chéo
6	Tồn tại phản xạ nguyên phát <small>PXNP: tìm vú mẹ, bú, Moro, tự bước đi, cầm nắm, tự vệ= cổ không đối xứng, babinski -2 tuổi.</small>
7	Ngồi W gợi ý: co cứng cơ khớp hoặc hypotonia
9	Không tự ngồi được
12	Không thể tự kéo và đứng lên

Mẹ nói 6 tháng tuổi thuận tay Phải => coi chừng yếu tay Trái. vì 12 Tháng mới có tay thuận.

# Ca lâm sàng 2

Bé trai 18 tháng tuổi đến khám định kỳ.  
Mẹ lo vì bé chỉ nói “mum mum”, “baba” và “mama”.  
Ngoài ra vẫn chưa nói một từ nào khác.

**Mẹ bé muốn biết liệu bé có bình thường không?**

1. có chậm không? Có chậm nói. còn rối loạn ngôn ngữ thì chưa biết. Ngôn ngữ THỂ HIỆN cho ngta hiểu mình: nói và viết, TIẾP NHẬN là nghe và đọc.

**2. Tìm nguyên nhân:**

Trẻ nói với ai?

Có ai nói chuyện với bé không?

# RL PHÁT TRIỂN NGÔN NGỮ: **CHẬM NÓI**



# Trẻ chậm nói

- Những điều sau đây có đúng không?
  - “nó là bé trai, sẽ nói muộn hơn”
  - “chị nó nói dùm nó rồi, nó sẽ nói chậm hơn”
  - “trẻ sinh đôi luôn chậm nói”
  - “tôi nói khi lên 3, thằng bé cũng sẽ vậy thôi”

màu xanh có thể đúng = không điển hình như Einstein vậy đó.

# PHÁT TRIỂN LỜI NÓI BÌNH THƯỜNG

- 1-6 tháng u ơ đáp ứng với lời nói
- 6-9 tháng bập bẹ *mum mum*
- 10-11 thg mama, baba (vô nghĩa) *với tất cả mọi người*
- 12 tháng mama, baba (đúng nghĩa) *đúng với ba mẹ.*  
(Trung bình tăng 1 từ / tuần) 1 năm 52w, 13 tháng nói từng từ một thôi.
- 24 tháng >50 từ, cụm 2 từ *ăn cơm, đi chơi,...*
- Từ 3 tuổi cụm 3 từ, đặt câu hỏi, kể chuyện
- Từ 4 tuổi câu 6-8 từ, 4 màu, đếm đến 10

# Nhận diện - Quy tắc số 4

Tuổi	Ngôn ngữ thể hiện	Hiểu được bởi một người lạ
1	Những từ đơn	1/4
2	Kết hợp 2 từ ăn cơm, đi chơi.	2/4
3	Câu 3 từ	3/4
4	Câu 4 từ trở lên	4/4

4 tuổi nó kể chuyện mình phải hiểu nó nói cái gì.  
còn nhỏ hơn thì cần thông dịch viên.

# Ca lâm sàng 2

Bé trai 18 tháng tuổi đến khám định kỳ.  
Mẹ lo vì bé chỉ nói “mum mum”, “baba” và “mama”.  
Ngoài ra vẫn chưa nói một từ nào khác.

Mẹ bé muốn biết liệu bé có bình thường không?

**Chậm nói**

(Denver II: vận động thô và tinh tế, ngôn ngữ, xã hội )

Bạn muốn biết thêm về điều gì?

**Nguyên nhân** tại sao con tôi chậm nói vậy BS?



# Nhận diện – Nguyên nhân chậm nói

phổ biến nhất

- Thiếu năng trí tuệ\* Down
  - Điếc / nghe kém\* phát hiện sớm thì có lợi
  - Trẻ nói muộn\* không điển hình, có yếu tố GD  
ba mẹ cũng chậm nói=> nhưng cũng phải chẩn đoán loại trừ.
  - Hai ngôn ngữ
  - Tự kỷ Nghe, Nhìn, Bắt chước, Tương tác.  
5 tuổi có thể thành thạo 2 ngôn ngữ
  - Bại não RLVD, tổn thương vỏ não rộng hơn => chậm nói, tư duy. Bại não thuần túy vẫn có thể học ĐH
  - Câm chọn lọc ở nhà nói đc, ra đường ko nói.
  - Môi trường TL-XH nghèo nàn không ai nói chuyện với trẻ.
  - RL ngôn ngữ chuyên biệt
- (RLNN thể hiện và RLNN cảm thụ-thể hiện)



Thầy có 1 ca 33 tháng tuổi ba mẹ rất bận, gửi nhà trẻ tư, không ai tương tác. dặn người nhà tương tác với ba mẹ.

\* 3 nguyên nhân phổ biến của chậm nói

# THIẾU NĂNG TRÍ TUỆ



# Định nghĩa thiếu năng trí tuệ

“Thiếu năng trí tuệ là tình trạng kém khả năng, đặc trưng bởi những hạn chế đáng kể về **chức năng trí tuệ** và **hành vi thích ứng** như được thể hiện trong các kỹ năng về nhận thức, xã hội, và thích ứng có ích”

AAMR, 2002

(Hiệp hội Mỹ về chậm phát triển tâm thần)

# Thiểu năng trí tuệ

- “Giới hạn đáng kể về chức năng trí tuệ” =  $IQ < 2SD$  so với giá trị trung bình
- IQ trung bình trong dân số = 100
- $SD = 15$
- Chậm phát triển tâm thần khi  $< 70$
- Thường được chẩn đoán từ 3-8 tuổi
- Càng nặng càng được chẩn đoán sớm
- Thể hiện qua chậm nói, chậm phát triển, có các vấn đề về học tập tại trường

# ĐIẾC / NGHE KÉM



Nghe kém → chậm nói

***Biểu hiện thường gặp nhất:***

1. Không đáp ứng với lời nói/tiếng ồn
2. Phát triển lời nói kém

***Biểu hiện ít gặp hơn:***

1. Những vấn đề về hành vi  
kém chú ý, nói to, mơ màng...
2. Những vấn đề về thăng bằng  
Dùng ngón tay ngoáy tai



trẻ có chậm nói là Bắt Buộc phải đo thính lực.  
mẹ nói nó biết nghe mà BS, không chắc đâu...manh mối về hành động.

# Đánh giá thính lực

có thể đánh giá được rất SỚM nên phải chú ý

## Test điện sinh lý

- Brainstem evoked response audiometry (BERA, ABR, BAER)
- Otoacoustic emission (OAE)
- Tympanometry (Nhĩ lượng)
- Electro-cochleography (ECochG or EcoG)



# Tuổi phát hiện trung bình

Điếc TKCGBS vừa/nặng: 23 tháng Gần 2 tuổi rồi

Điếc TKCGBS nhẹ: 3-4 tuổi

Điếc một bên hoặc điếc tần số cao: 5-6 tuổi

rất khó đánh giá



# Ca lâm sàng 3

Gia Bảo là một bé trai

**2 tuổi:** thường thể hiện sự **lo âu, sợ sệt** trong môi trường mới và thường bám theo cha mẹ. Gia Bảo chỉ sử dụng **từ đơn** <sup>chậm nói???</sup> và biết khoảng 7-8 từ vựng. Thường thì bé hầu như không nói. Gia đình cũng lo lắng về tình trạng chậm biết nói của trẻ.

**5 tuổi:** “**cụ non**”. Gia đình lo lắng về hành vi gây hấn, đánh hoặc cắn người khác. Hoạt động trong ngày thường **không đa dạng**. Bé không chơi trò <sup>siêu nhân búp bê</sup> tưởng tượng với trẻ khác. Không **chia sẻ** niềm vui.

Thích xem vài chương trình và video ưa thích.

1. Chậm nói.
2. Lo âu sợ sệt thì trẻ em có, mà thường xuyên thì không bình thường, người mẹ lo lắng cảm thấy ko bình thường.
3. Không thích cái gì mới mẻ=> phạm vi quan tâm hạn hẹp
4. Giao tiếp xã hội: cắn đánh người=> hỏi coi có ai gây sự ko, thường xuyên ko?

ca này để tới 5 tuổi là trễ. Hiện nay ngta phát hiện được lúc 18 tháng -> 3 tuổi rồi.

# RLPT VỀ GIAO TIẾP XÃ HỘI: **TỰ KỶ**

thích làm cái gì ngay ngắn.



# Biểu hiện cần lưu ý về ngôn ngữ, nhận thức, xã hội và cảm xúc

Tháng tuổi	Mong đợi	Biểu hiện cần lưu ý
2	Cười, phát ra tiếng	Không cười – khiếm khuyết về nhận thức và xã hội
6	Bập bẹ - lặp lại các phụ âm / nguyên âm	Không bập bẹ – vấn đề về thính giác?
12	Cử chỉ, hiểu 50 từ, nói từ đầu tiên <small>vẫy tay, chỉ trỏ.</small>	Không đáp ứng với tên gọi hoặc từ nói, thiếu sử dụng cử chỉ để chỉ cái mong muốn
18	7-10 từ chức năng, nhận diện bộ phận cơ thể, làm theo mệnh lệnh	Thiếu từ, không làm theo mệnh lệnh mới, không dùng ngón trỏ để chỉ vật quan tâm của mình cho người khác <small>nó sẽ xách tay mẹ nó tới rồi đứng im nhìn. Nó nghĩ mình phải tự biết</small>
24	Đóng vai, cụm 2 từ, liên kết mệnh lệnh 2 bước	Thiếu cụm 2 từ, không biết chơi đóng vai / biểu tượng

có 1 cái nghiên cứu: phòng trống có đĩa táo, nó nói có 2 trái...

nó chỉ biết nó, không quan tâm người khác. không hiểu quy tắc xã hội, không chỉ trỏ, không tập trung

# Tự kỷ - triệu chứng

- Trẻ tập đi

- chậm nói

- không lắng nghe nó chẳng thèm nghe.

- trong thế giới riêng của trẻ

- kém trong tiếp xúc ánh mắt

không cảm nhận được gì trong ánh mắt nó

- kém trong chơi đóng vai siêu nhân

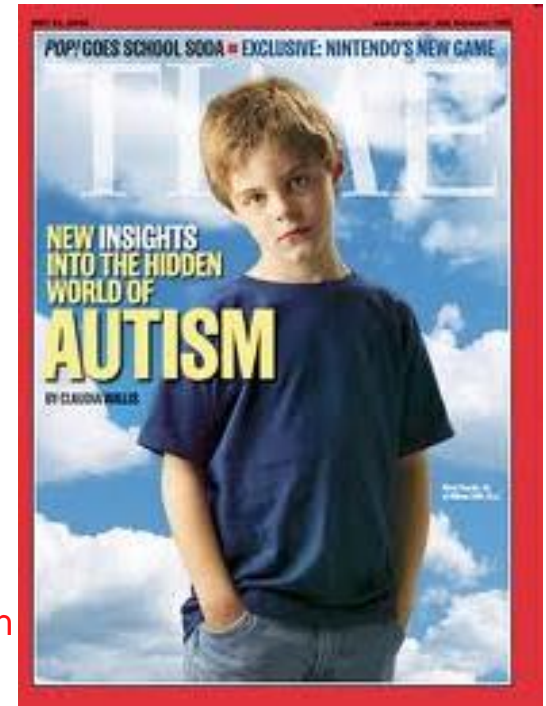
- những vấn đề về hành vi

- có sự thoái lui về kỹ năng nói và xã hội hồi nhỏ bình thường cái thoái lui

- hành vi lặp lại xuất hiện lúc khoảng 3 tuổi

nhìn chong chóng quay, hay nó tự xoay vòng vòng, lắc tay, ...xếp đồ chơi thẳng hàng nhau.

nó không thích cái gì mới hết: đi học đường lạ cũng ko thích





Bé trai tự kỷ và đồ chơi xếp thành **đường thẳng**

ngay ngắn

# Tầm soát tự kỷ lúc 18 tháng

Khám định kỳ trẻ 18 tháng tuổi cần đặt câu hỏi với cha / mẹ và quan sát trực tiếp để đánh giá trẻ về

Xã hội	Ngôn ngữ	Chơi
Dùng cử chỉ: chỉ trỏ vẫy tay lắc đầu	Dùng 7-10 từ Hiểu mệnh lệnh 1 bước <small>con xách chai nước lại đây. xách chai nước lại đây mở nắp ra đổ vô cái ly.</small>	Tham gia vào trò chơi đóng vai đơn giản

# Nhận diện – Tự kỷ

- Tam chứng

- ✓ Phương hại về tương tác xã hội
- ✓ Phương hại về giao tiếp
- ✓ Hành vi bị hạn chế, lặp đi lặp lại

# Ca lâm sàng 4

Thiện, bé trai 7 tuổi, học sinh lớp 1.

Mẹ lo lắng về hành vi của trẻ, và rằng trẻ không nghe lời

Trẻ sinh đủ tháng, CNLS = 3,3 kg, mẹ thai kỳ bình thường  
3 tuổi vào lớp mầm, bị cô than phiền là không ngồi yên,  
quậy phá, thỉnh thoảng đánh bạn. Mẹ cho ở nhà.

4 tuổi, bé té từ trên bàn và khâu ở cằm 3 mũi

5 tuổi vào lớp lá, không nghe theo hướng dẫn của cô, chạy  
quanh lớp, không tập trung, không ngồi yên, ồn ào và quậy  
phá. Ở nhà mẹ bé nói bé lì, không vâng lời, hay cãi, không  
làm bài tập.

Cha bé lúc nhỏ được xếp vào loại “ngỗ nghịch”

Khám: không gì đặc biệt, nhưng trong phòng khám thì bé  
chạy quanh, chạm cái này cái kia, nghịch nước/lavabo...



# RL PHÁT TRIỂN VỀ HÀNH VI: RL TĂNG ĐỘNG – KÉM CHÚ Ý (ADHD)

làm sao phân biệt với trẻ hiếu động với tăng động: Mình nhắc nhở nó thì nó sẽ sửa đổi được, sinh hoạt bình thường được, làm bài tập, không mất viết, mất đồ.  
dưới 4 tuổi không chẩn đoán vì trẻ nó không kiểm soát hành vi được. Sau 4 tuổi thì mới chẩn đoán Hiếu động.



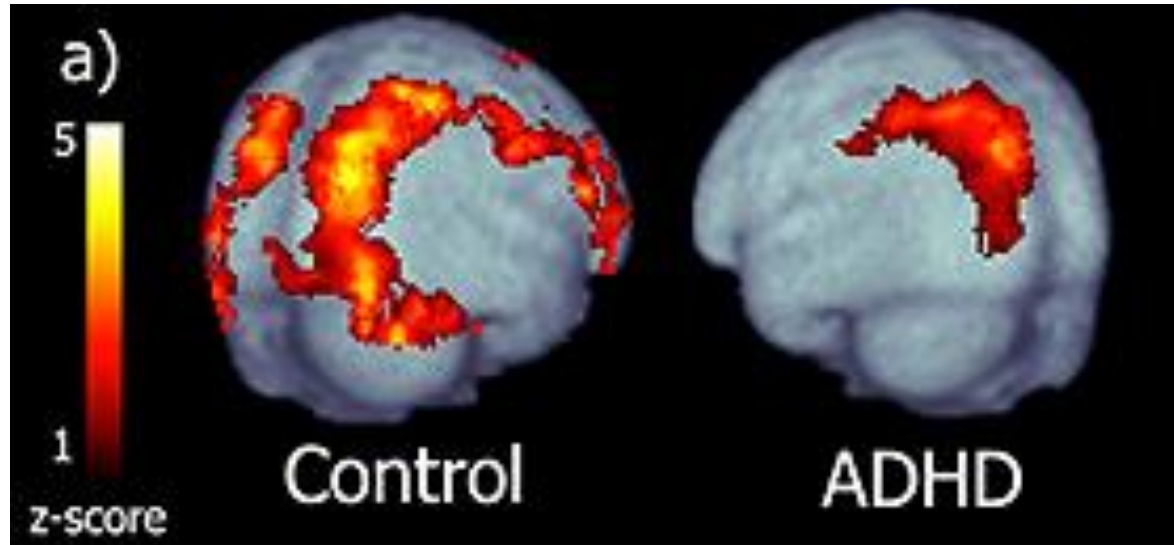
“thằng bé hiếu động quá mức, nó ngồi không yên”



“con tôi hay quên, nó không chú ý lắng nghe”



# ADHD



So với trẻ bình thường thì trẻ với ADHD có vùng vỏ não vùng đỉnh bên phải kém hoạt động hơn khi thực hiện công việc giải quyết vấn đề đòi hỏi sự tập trung.

# ADHD

- Kém chú ý

- Dễ bị phân tán
- Khó tập trung vào 1 việc
- Dễ chán sau vài phút
- Khó hoàn thành 1 việc
- Khó khăn trong bài tập
- Không chú ý lắng nghe
- Mơ màng
- Khó làm theo chỉ dẫn



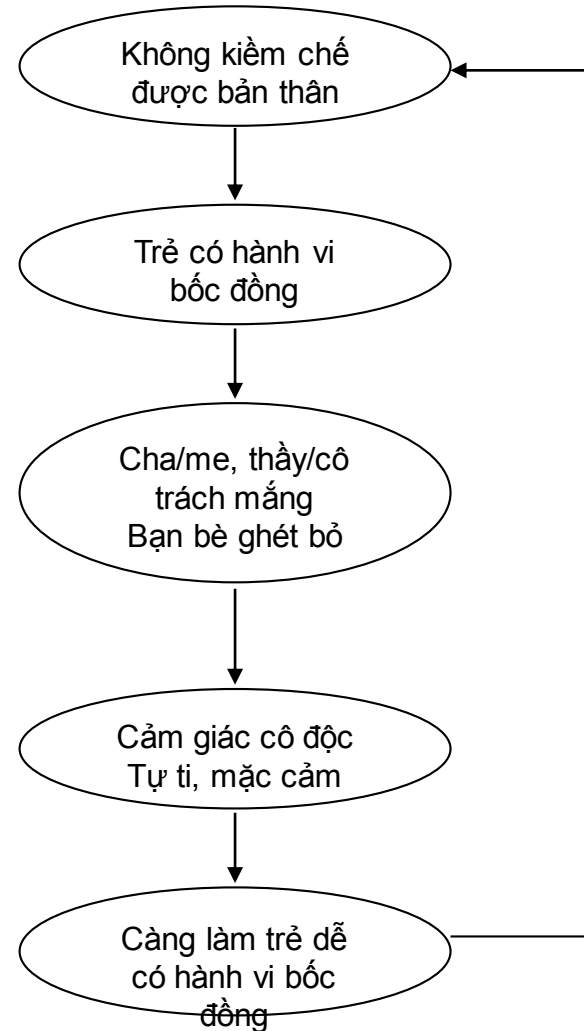
- Tăng động

- Ngồi không yên
- Nói liên tục
- Loay hoay chạm vật này chơi vật kia
- Vận động liên tục
- Khó thực hiện những nhiệm vụ cần sự yên lặng

- Bốc đồng

- Không kiên nhẫn
  - Chen ngang (lời nói, trò chơi)
  - Dễ nổi đóa mà không kịp nghĩ đến hậu quả
- đánh bạn cái bộp ko kịp nghĩ

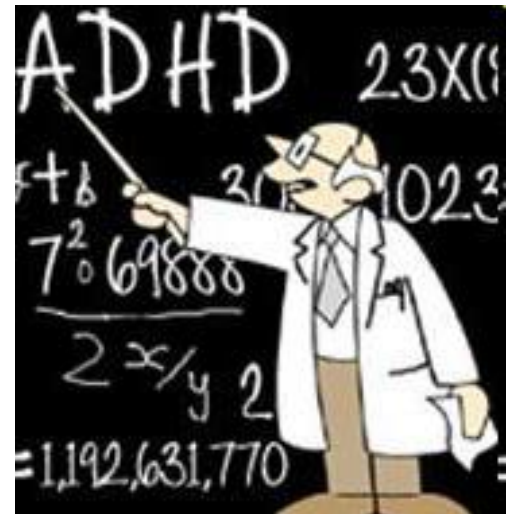
# Vòng lẩn quẩn tai ác bất lợi cho trẻ ADHD



# Nhận diện – ADHD

- Không có công cụ chẩn đoán chuyên biệt
- EEG và hình ảnh não bình thường
- Một số trắc nghiệm tâm lý là hữu ích nhưng không giúp chẩn đoán xác định

- Tầm soát ADHD bằng SNAP IV
- Chẩn đoán dựa vào DMS-V



**TIẾP CẬN TRẺ RL PHÁT TRIỂN**



# Nhận diện rối loạn phát triển

- Lo lắng của cha mẹ
- Quan tâm của bác sĩ
- Các công cụ tầm soát
  - Chỉ số phát triển (ví dụ: IQ...)
  - Quy tắc số 4
  - Thính lực
  - Denver II
  - M-CHAT, SNAP IV
- Khám toàn diện
- Chẩn đoán bằng DSM5
- Tầm soát nguyên nhân

# Chậm phát triển?

- Thường dưới 2 độ lệch chuẩn so với giá trị trung bình theo tuổi niên biểu
- Điều chỉnh theo **sự non tháng** 8w theo sinh non tháng - điều chỉnh tới 2 tuổi thì không chỉnh nữa
- Loại
  - Toàn thể
  - Lĩnh vực duy nhất
  - Sự chậm không điển hình

# Khi nào chẩn đoán được thực hiện?

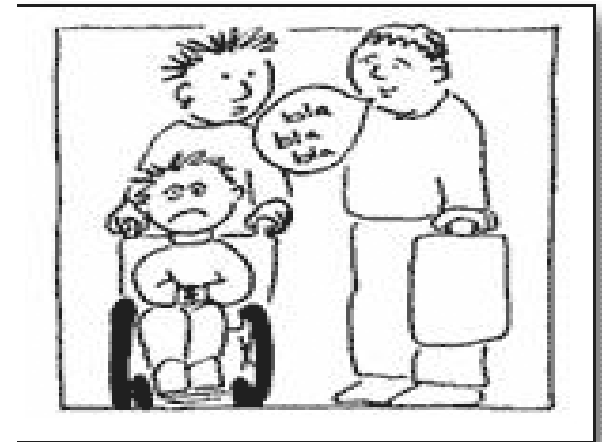
- Bại não: trung bình lúc 10 tháng
- Thiếu năng trí tuệ: bởi bác sĩ trong 75% trường hợp / trung bình trước 39 tháng
- Nghe kém/điếc: nhẹ và vừa khoảng 23 tháng, nặng 3-4 tuổi, một tai / điếc tần số cao 6 tuổi
- Rối loạn phổ tự kỷ: trung bình lúc 3 tuổi
- ADHD: trước tuổi đi học hoặc ngay sau đó

# XỬ TRÍ VÀ CAN THIỆP

- Vấn đề về y khoa
- Can thiệp về mặt giáo dục
- Tâm lý xã hội
  - nỗi đau / mất mát
  - điều chỉnh
  - hỗ trợ gia đình
  - nhận sự hỗ trợ từ cộng đồng
  - nhà trường

# NGUYÊN TẮC ỨNG XỬ

- Hỏi trước khi bạn giúp
- Cần nhạy cảm với các tiếp xúc cơ thể
- Suy nghĩ trước khi nói
- Đừng giả định điều gì



# Đối với người ngồi xe lăn

- Xe lăn là một phần không gian cá nhân
- Nhìn và nói trực tiếp hơn là qua người khác
- Thoải mái và nói một cách tự nhiên
- Nói ở mức ngang tầm mắt
- Suy nghĩ trước khi chỉ đường đi
- Dùng từ ngữ thích hợp
- Chào hỏi thích hợp

ví dụ: bắt tay ngay cả khi họ có hạn chế

# Đối với trẻ tự kỷ

- Cần rõ ràng, không mơ hồ
- Đừng giả định họ hiểu các quy tắc xã hội
- Dùng hình ảnh, checklist
- Giải thích từng bước một
- Tập tính kiên nhẫn với họ
- Đừng dễ dàng bực tức
- Ghi nhớ những gì họ nghe và thấy

# KẾT LUẬN

- Phần lớn các rối loạn về phát triển biểu hiện trước tuổi đi học
- Có thể nhận diện thông qua hình thái học hoặc qua những ghi nhận về chậm phát triển ở một lĩnh vực nào đó
- Nhận diện sớm rất quan trọng để có kế hoạch và can thiệp sớm





# Mục tiêu bài giảng

- Nêu được định nghĩa của rối loạn phát triển (RLPT)
- Biết các lĩnh vực phát triển của trẻ/các rối loạn tương ứng
- Nêu được các nguyên nhân chính của RLPT
- Nhận diện được một số RLPT thường gặp
- Nêu được cách tiếp cận đối với trẻ có vấn đề về phát triển
- Biết một số công cụ tầm soát cho các RLPT tương ứng
- Biết nguyên tắc xử trí và ứng xử với trẻ RLPT

# Đối chiếu thuật ngữ Việt – Anh

• Chậm nói	Speech delay
• Rối loạn phát triển	Developmental disorder
• Thiếu năng trí tuệ	Mental retardation
• Điếc / nghe kém	Hearing loss
• Trẻ nói muộn	Late talker
• Môi trường TL-XH nghèo nàn	Psychosocial deprivation
• 2 ngôn ngữ	Bilingualism
• Tự kỷ	Autism
• Bại não	Cerebral palsy
• Câmm chọn lọc	Elective mutism
• RL ngôn ngữ chuyên biệt	Specific language disorders (SLD)
• RL ngôn ngữ thể hiện	Expressive language disorder (ELD)
• RLNN cảm thụ-thể hiện	Mixed receptive-expressive LD



XIN CẢM ƠN!

Phần tham khảo thêm

# TYPES OF CEREBRAL PALSY

---

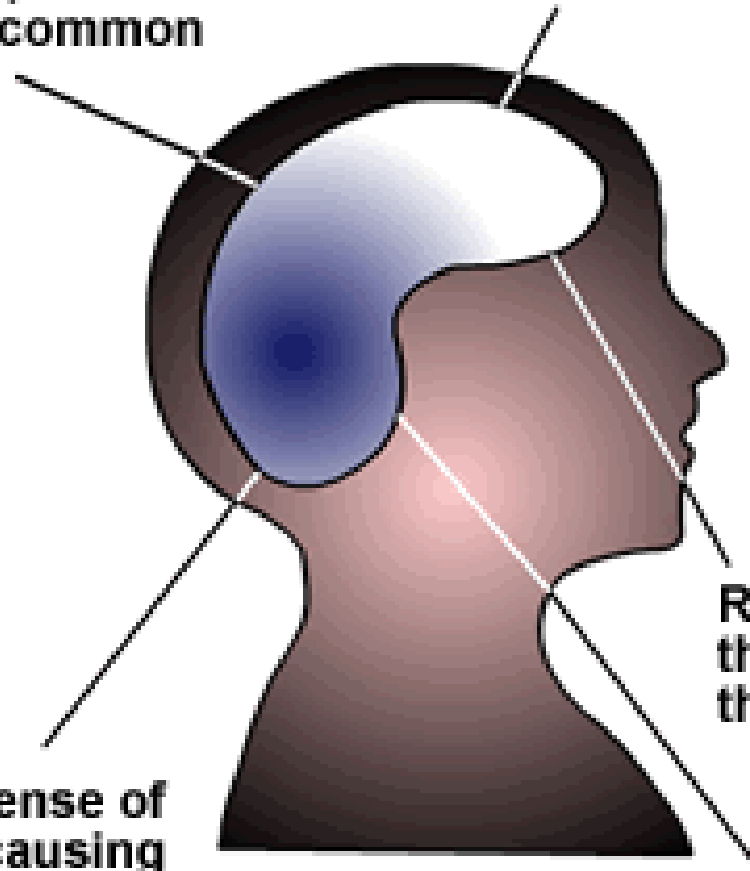
**SPASTIC-** tense, contracted muscles (most common type of CP).

**ATHETOID-** constant, uncontrolled motion of limbs, head, and eyes.

**ATAXIC-** poor sense of balance, often causing falls and stumbles

**RIGIDITY-** tight muscles that resist effort to make them move.

**TREMOR-** uncontrollable shaking, interfering with coordination.



3 months

✓	An average child can...	✓	Signs of possible problems include...
---	-------------------------	---	---------------------------------------

### Gross motor

<input type="checkbox"/>	Lift head when lying on tummy	<input type="checkbox"/>	Any differences between right and left sides of body (in strength, movement or muscle tone)
<input type="checkbox"/>	Lift head when pulled to sitting position	<input type="checkbox"/>	Head falls back when pulled to sitting position
<input type="checkbox"/>	Kick vigorously		
<input type="checkbox"/>	Hold back firm when held in sitting position		

### Fine motor

<input type="checkbox"/>	Follow objects from side to side with eyes	<input type="checkbox"/>	Doesn't follow objects with eyes
<input type="checkbox"/>	Hold object briefly in hand	<input type="checkbox"/>	Persistent fisting of hands (doesn't let go of objects)
<input type="checkbox"/>	Look at own hand		

### Talking and understanding

<input type="checkbox"/>	Cry	<input type="checkbox"/>	No turn-taking or variety in sounds
<input type="checkbox"/>	Take turns in vocalising (making voice sounds)		
<input type="checkbox"/>	Make two or more speech sounds		
<input type="checkbox"/>	Laugh		
<input type="checkbox"/>	Respond to sound	<input type="checkbox"/>	Poor or no response to sound
<input type="checkbox"/>	Search for sound with eyes		
<input type="checkbox"/>	Respond to mother's voice		

### Social

<input type="checkbox"/>	Enjoy being touched or picked up	<input type="checkbox"/>	No preference of mother or other people
<input type="checkbox"/>	Smile	<input type="checkbox"/>	Doesn't look directly at people's eyes
<input type="checkbox"/>	Recognise mother		

### Intellectual

<input type="checkbox"/>	Make active movements	<input type="checkbox"/>	Inactive, detached (limited display of emotion)
<input type="checkbox"/>	Put hands to mouth		
<input type="checkbox"/>	Show an active, visual interest in the world and people		
<input type="checkbox"/>	Have times of being alert		





**An average child can...**



**Signs of possible problems include...**

## 6 months *Gross motor*

<input type="checkbox"/>	Lift head and chest off the ground when lying on their tummy	<input type="checkbox"/>	Cannot lift head and shoulders when lying on their tummy
<input type="checkbox"/>	Roll over side to side	<input type="checkbox"/>	Cannot roll over
<input type="checkbox"/>	Sit with support and a straight back	<input type="checkbox"/>	Floppy back when held in sitting
<input type="checkbox"/>	Bear weight on legs, stand with support	<input type="checkbox"/>	Any differences between right and left sides of body (in strength, movement or muscle tone)

## *Fine motor*

<input type="checkbox"/>	Reach for objects with each arm and hand	<input type="checkbox"/>	Obvious difference between use of right and left arms
<input type="checkbox"/>	Hold objects with whole hand		
<input type="checkbox"/>	Transfer object from hand to hand	<input type="checkbox"/>	Persistent fisting of hands (cannot release objects)
<input type="checkbox"/>	Hold an object in each hand		

## *Talking and understanding*

<input type="checkbox"/>	Make four or more distinct sounds (vowels and consonants)	<input type="checkbox"/>	Not much variety in sounds being made
<input type="checkbox"/>	Laugh in response to something	<input type="checkbox"/>	Limited social use of sound (not responsive, no turn-taking, no laughter)
<input type="checkbox"/>	Search for sound by turning head	<input type="checkbox"/>	Not interested in sound or able to turn to sound with head and eyes
<input type="checkbox"/>	Change behaviour when listening to sound and human conversation	<input type="checkbox"/>	Doesn't change behaviour in response to sound

## *Social*

<input type="checkbox"/>	Enjoy and respond to play	<input type="checkbox"/>	Shows no preference to mother or other people
<input type="checkbox"/>	Anticipate touch or being lifted	<input type="checkbox"/>	Doesn't look at people directly in the eye
<input type="checkbox"/>	Turn head to people	<input type="checkbox"/>	No responsive smiling or laughing
<input type="checkbox"/>	Drink from a cup (with adult holding it)	<input type="checkbox"/>	Negative or over-reaction to touch
<input type="checkbox"/>	Resist toys being taken away		

## First Line Investigations

Careful History and Examination  
Establish Delay or Regression

### Bloods

U&Es, Calcium, LFTs  
FBC  
Thyroid Function Test  
Creatine Kinase  
Chromosomes  
Fragile X (send on DNA card)

### Urine Metabolic Screen

Organic acids  
Amino acids  
Mucopolysaccharides  
Oligosaccharides

### Hearing Test

### Vision Assessment

## Second Line Investigations

### Metabolic

Family History  
Consanguinity  
Organomegaly  
Coarse features

### Genetics

Dysmorphism  
Abnormal Growth  
Sensory Impairment  
Unusual Behaviour  
Family History

### Neuroimaging

Abnormal Head Size  
Seizures  
Focal Neurology  
Severe Delay

Lactate  
Urate  
VLCFA, Phytanic acid  
Carnitine  
Disialotransferrin  
Biotinidase  
Lead

White Cell Enzymes  
If Regression

### MRI

**CT**  
Bones, Calcification



# For the primary care provider: Medical evaluation of the child with developmental delay

## Documented global developmental delay or mental retardation

1. Comprehensive history, record review
2. Detailed physical examination (PE)
3. Vision and hearing assessment

- Normal PE or
- <3 nonspecific, minor dysmorphic features (e.g., clinodactyly, hypertelorism, prominent ears) *and*
- no major organ anomalies

- Features of a specific underlying diagnosis
- Abnormal PE
- ≥3 minor dysmorphic features or
- ≥1 major organ anomaly

- Chromosome analysis at the 500-band level
- Fragile X testing
- Consider referral to developmental specialist

- Chromosome analysis at the 500-band level
- Perform specific investigation (e.g., targeted FISH study, fragile X screening) with consultation as needed with geneticist

Serial re-evaluation looking for evidence of an emerging phenotype

No diagnosis

Diagnosis made

More pronounced clinical and/or behavioral phenotype, abnormal growth parameters, affected family members

Abnormal head shape or circumference, focal neurologic abnormalities, seizures

Clues to metabolic diseases (developmental regression, hypotonia, vomiting/dehydration, feeding intolerance, multiorgan dysfunction)

- Targeted FISH studies
- Referral to geneticist for further workup including subtelomeric screening

- Neuroimaging with MRI
- Electroencephalogram
- Referral to neurologist

- Capillary pH
- Serum for lactate, amino acids, ammonia, very long-chain fatty acids
- Urine for organic acids
- Referral to metabolic specialist

No diagnosis

Diagnosis made

No diagnosis

Diagnosis made

No diagnosis

Diagnosis made

# Một ví dụ

- Bé trai 6 tháng tuổi đến khám định kỳ. Bé chưa biết ngồi nhưng lật dễ dàng. Mẹ bé lo lắng việc bé chưa biết ngồi.
- Bạn muốn biết thêm về điều gì?  
Trẻ này bình thường?

$$DQ = \frac{\text{Tuổi vận động}}{\text{Tuổi niên biểu}} \times 100 = \frac{5 \text{ tháng}}{6 \text{ tháng}} \times 100 = 83$$

# Nhận diện rối loạn phát triển

- Chỉ số phát triển (Developmental Quotient)  
 $DQ = (\text{Tuổi phát triển} / \text{tuổi niên biểu}) \times 100$   
  
     $\geq 85$       làm an lòng cha / mẹ (bình thường)  
    71 – 84    theo dõi sát (chậm nhẹ đến vừa)  
     $\leq 70$       chuyển tuyến trên (chậm nặng)