

Các rối loạn phát triển ở trẻ em



PGS. TS. BS. Trần Diệp Tuấn

Bộ Môn Nhi

Đại Học Y Dược TPHCM

Thể chất
Vận động
Ngôn ngữ
Giao tiếp xã hội
Khả năng tư duy...

10 tháng



6 tháng



18 tháng

3 tháng



12 tháng

Sơ sinh



6 tháng

Sơ sinh

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

Sự phát triển có thể ...

- Bình thường
- Vùng giáp ranh (borderline)
- Chậm – chậm hơn bình thường
Dưới bình thường 2 độ lệch chuẩn
- Không điển hình
Có kiểu phát triển không bình thường



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

Nội dung

- Định nghĩa
- Dịch tễ học – Nguyên nhân
- Một số rối loạn phát triển
 - Rối loạn phát triển vận động
 - Rối loạn phát triển ngôn ngữ
 - Rối loạn phát triển về giao tiếp xã hội
 - Rối loạn hành vi về tăng động kém chú ý
- Cách tiếp cận trẻ rối loạn phát triển
- Một số nguyên tắc ứng xử
- Kết luận



Rối loạn phát triển là gì?

- Rối loạn phát triển là những rối loạn xảy ra trong quá trình phát triển của trẻ em, **thường làm chậm sự phát triển**. Nó bao gồm những rối loạn về phát triển **thể chất, tâm lý và tâm thần kinh**.
- Chậm tức là khi trẻ không đạt được những cột mốc phát triển ở những thời điểm mong đợi.

ko điển hình,

Rối loạn phát triển có thể xảy ra ở một hay nhiều lĩnh vực.

vận động (thô hay tinh tế)

ngôn ngữ

kỹ năng xã hội

hành vi

kỹ năng tư duy...

Chậm phát triển là gì?

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

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

Những nguyên nhân chính

di tr - môi trng - pha trộn - ngoại di tr

- Các hội chứng **bẩm sinh** – yếu tố **di truyền**
 - Nhiễm sắc thể
 - Dị dạng
 - Gien
- Các **tổn thương thần kinh**
 - Bại não
 - Thiếu oxy não
 - Viêm não
 - Phương hại về thính giác, thị giác
 - “Trẻ nhão” (Floppy infant)
 - ...

Những nguyên nhân chính

- Các rối loạn biến dưỡng
 - PKU
 - Galactosemia
 - Nhược giáp
 - ...
- Khiếm khuyết trong dẫn truyền thần kinh
- Thiếu thốn, nghèo nàn về môi trường phát triển

Yếu tố nguy cơ

- Mẹ hút thuốc lá / uống rượu
- Trình độ học vấn thấp
- Nghèo
- Cha mẹ độc thân
- Chuyển dạ nhanh hoặc chậm bất thường
- Sinh forceps
- Nước ối nhiễm phân su
- Dị dạng cơ thể nhẹ
- Trẻ non tháng, nhẹ cân
- Các bệnh lý tâm thần / cha mẹ ...

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

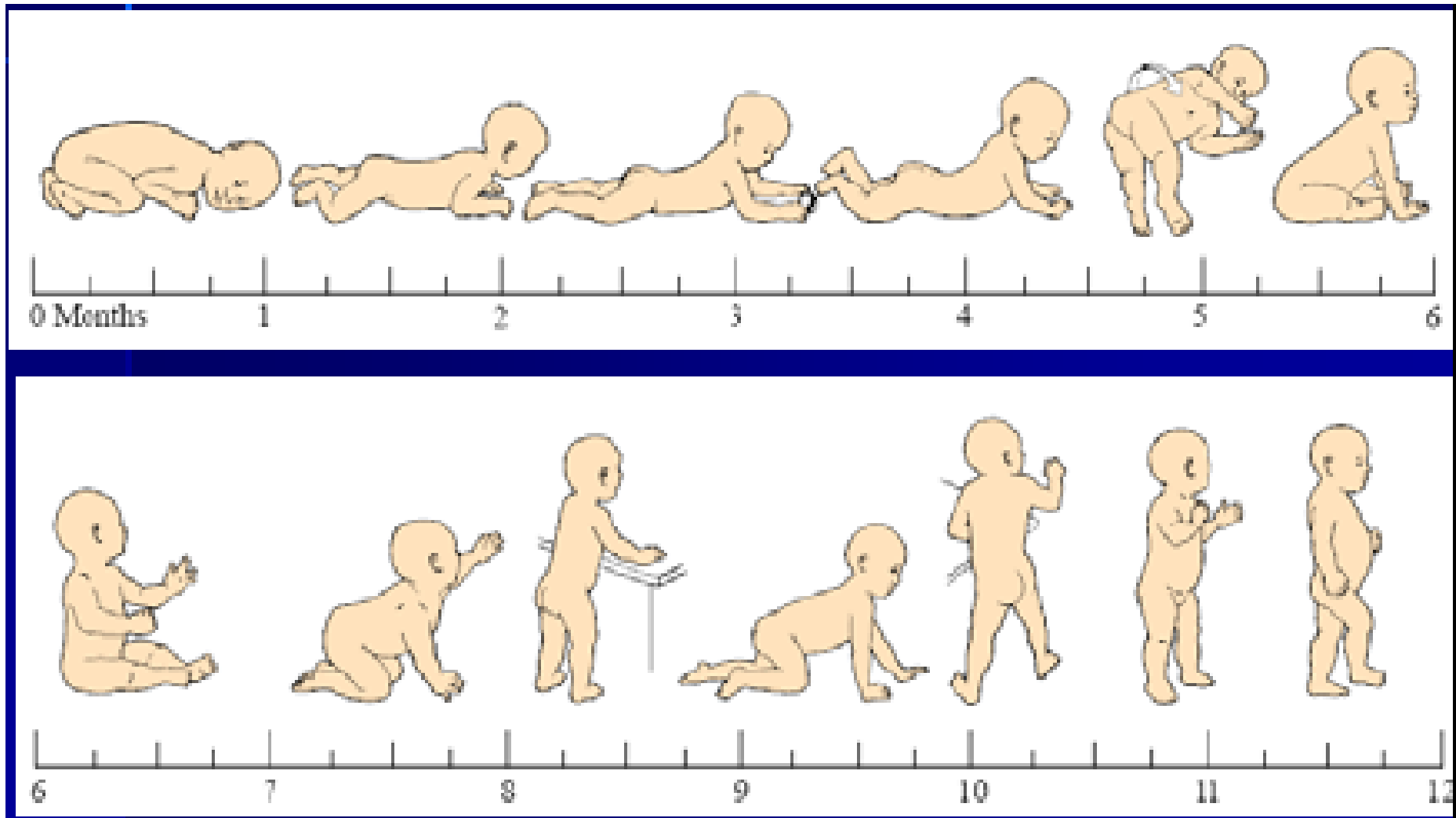
RI vận động do tổn thương tb vận động số 1, tổn thương vĩnh viễn k hồi phục
tổn thương đại não

vùng liên quan vận động, hạch nền
=> ảnh hưởng đến sự phát triển vận động

thật nặng: ảnh hưởng đến thể chất, những mô xung quanh ngoài vùng vận động cũng bị tổn thương (có thể đi kèm tt trí tuệ), nhưng cái nền chính yếu nhất vẫn là tt vận động



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
- Nhìn tư thế tự nhiên
 - chân ếch
 - chân bắt chéo
- Không chỉ là **khi nào** trẻ thực hiện được, mà còn là thực hiện **như thế nào**



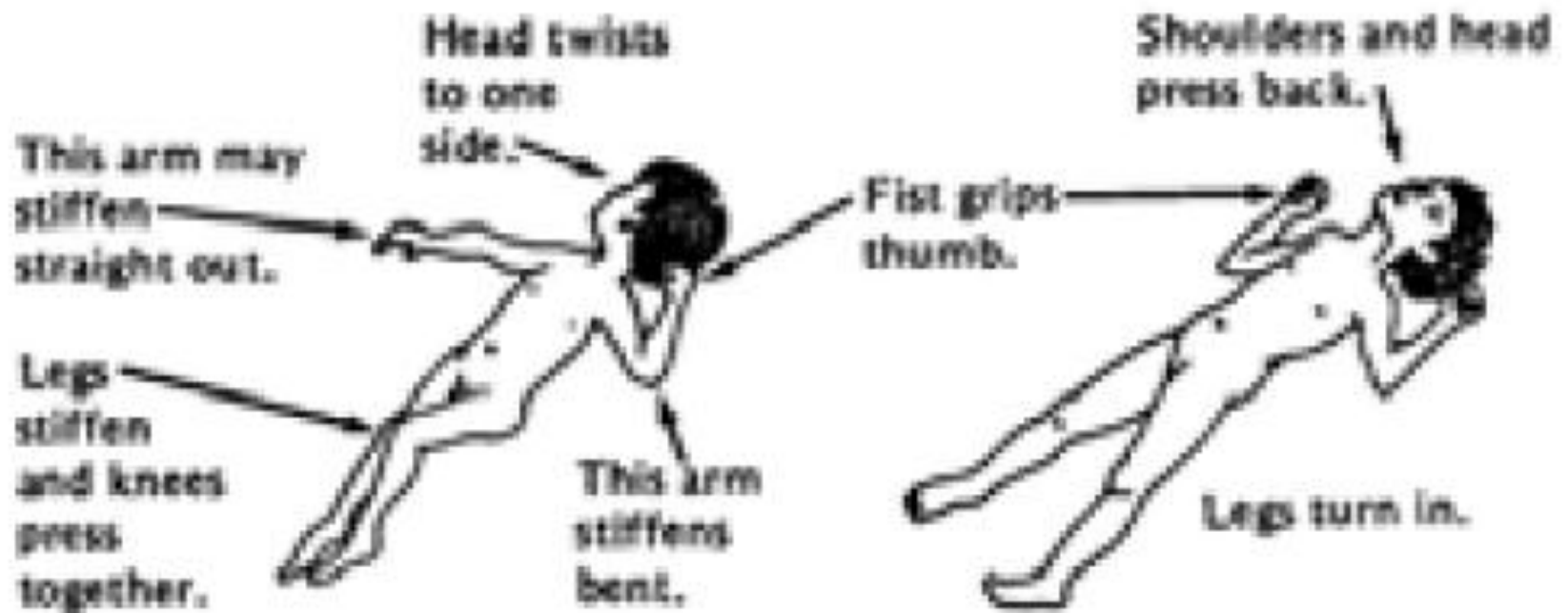
Dấu hiệu sớm của bại não

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



Dấu hiệu sớm của bại não



Nhận diện – Dấu **gợi ý** của bại não

Tháng tuổi	Dấu hiệu gợi ý
2 <small>tăng trương lực cơ</small>	Lật trước 3 tháng gợi ý hypertonia
4	Kém kiểm soát đầu, chân bắt chéo
6	Tồn tại phản xạ nguyên phát sau 6m là mất
7	Ngồi W gợi ý: <u>co cứng cơ khép</u> hoặc <u>hypotonia</u>
9	Không tự ngồi được
12	Không thể tự kéo và đứng lên

RL PHÁT TRIỂN NGÔN NGỮ:

CHẬM NÓI

trẻ chậm nói bắt buộc đánh giá thính lực

Ngôn ngữ : -cảm thụ /tiếp nhận: nghe , đọc
-thể hiện: nói, viết

muốn biết bé có chậm nói hay k?
phải so sánh



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”
- ko điển hình

PHÁT TRIỂN LỜI NÓI BÌNH THƯỜNG

- 1-6 tháng u ơ đáp ứng với lời nói
- 6-9 tháng bập bẹ
- 10-11 thg mama, baba (vô nghĩa)
- 12 tháng mama, baba (đúng nghĩa)
(Trung bình tăng 1 từ / tuần) 1 năm 52 w, <50% số từ là nói chậm
- 24 tháng >50 từ, cụm 2 từ
- 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

mình hiểu khi nghe nó nói

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

Một ví dụ

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?

- ✓ Thiếu năng trí tuệ?
- ✓ Điếc/nghe kém?
- ✓ Về giao tiếp xã hội?
- ✓ Môi trường sống? ...

Nhận diện – Nguyên nhân chậm nói

- Thiếu năng trí tuệ*
- Điếc / nghe kém* -> đánh giá **thính lực**
- Trẻ nói muộn*
- Hai ngôn ngữ chậm nói, nhưng nếu sử dụng thường xuyên trong gia đình
- Tự kỷ => **5 tuổi có thể thành thực**
- Bại não thể nặng
- Câm chọn lọc ở nhà nói như sáo, ra ngoài ko nói, thường do **tâm lý**
- **Môi trường TL-XH nghèo nàn**
- RL ngôn ngữ chuyên biệt
(RLNN thể hiện và RLNN cảm thụ-thể hiện)



* 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



Đánh giá thính lực

Test điện sinh lý

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



BERA

tuổi nào cũng đánh giá được

Tuổi phát hiện trung bình

rất khó phát hiện => nếu chậm nói bắt huộc đánh giá khả năng nghe
ngôn ngữ là nền tảng phát triển cho trí tuệ bậc cao

Điếc TKCGBS vừa/nặng: 23 tháng

Điếc TKCGBS nhẹ: 3-4 tuổi

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

RLPT VỀ GIAO TIẾP XÃ HỘI: TỰ KỶ



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	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
24	Đóng vai, cụm 2 từ, liên kết mệnh lệnh 2 bước	Thiếu cụm 2 từ, không biết chơi đóng vai / biểu tượng

Tự kỷ - triệu chứng

- Trẻ tập đi
 - chậm nói
 - không lắng nghe
 - trong thế giới riêng của trẻ
 - kém trong tiếp xúc ánh mắt
 - kém trong chơi đóng vai
 - những vấn đề về hành vi
 - có sự thoái lui về kỹ năng nói và xã hội
 - hành vi lặp lại xuất hiện lúc khoảng 3 tuổi





Bé trai tự kỷ và đồ chơi xếp thành đường thẳng

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	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

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

kém chứ k nói giảm, giảm có thể chưa kém



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



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



thể kém chú ý
thể tăng động
thể hỗn hợp

là do yếu tố sinh học

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



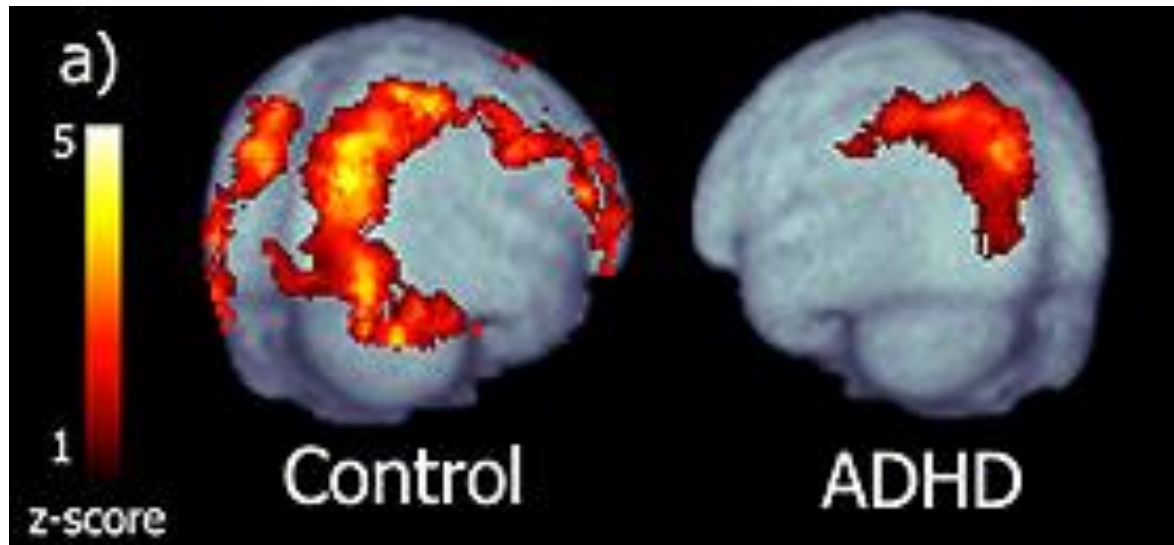
- Tăng động

- 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

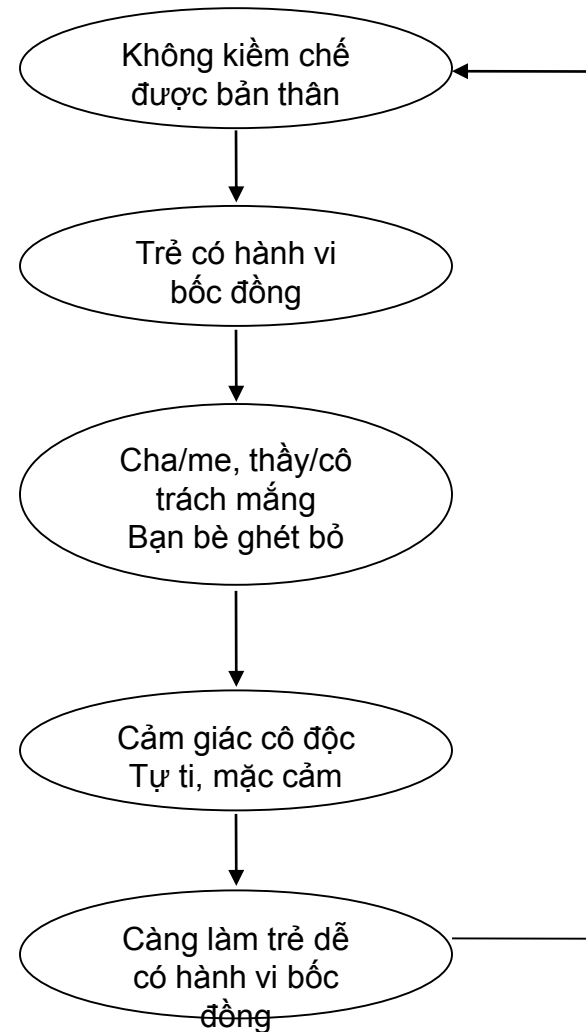
- Không kiên nhẫn
- Chen ngang (lời nói, trò chơi)
- Dễ nổi đóa mà nghĩ hậu quả

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.

Vòng lẩn quẩn tai ác bất lợi cho trẻ ADHD

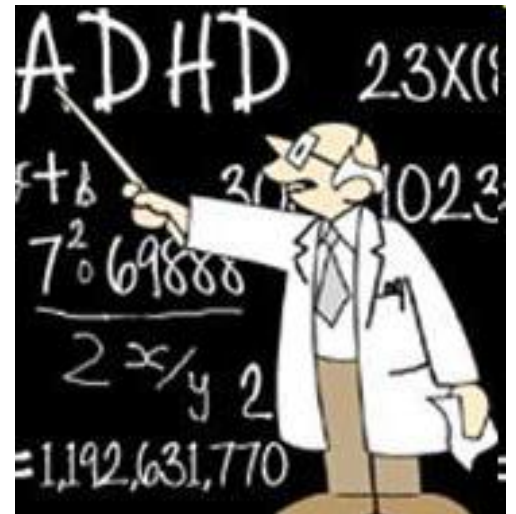


Nhận diện – ADHD

- 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-IV

DMS V



TIẾP CẬN TRẺ RL PHÁT TRIỂN

Nhận diện rối loạn phát triển

- Lo lắng của cha mẹ cha mẹ lo lắng thì mình phải quan tâm, thường lo lắng là có bất thường
- 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 vận động, phát triển, ngôn ngữ
 - SNAP IV
- Khám toàn diện
- Tầm soát nguyên nhân

Khi nào chẩn đoán được thực hiện?

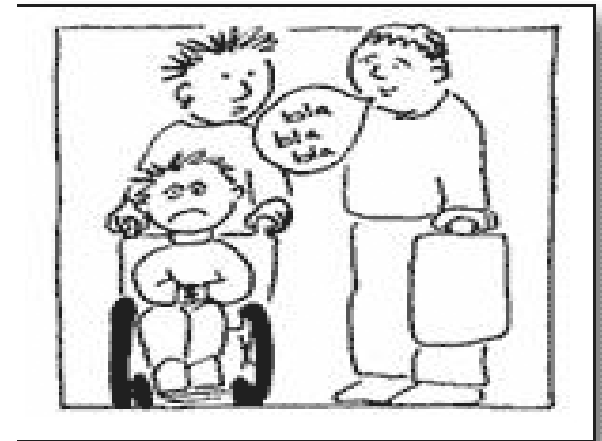
- Bại não: trung bình lúc 10 tháng
- Thiếu năng trí tuệ: bởi bác sĩ trong 75% trường hợp / trung bình trước 39 tháng
- Nghe kém/điếc: nhẹ và vừa khoảng 23 tháng, nặng 3-4 tuổi, một tai / điếc tấn số cao 6 tuổi
- Rối loạn phổ tự kỷ: trung bình lúc 4 tuổi
- ADHD: trước tuổi đi học hoặc ngay sau đó

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

thường cái gì mới là nó k chịu được -> để ý tránh gây những xáo trộn bé k thích ứng được

- Cần rõ ràng, không mơ hồ tại nó k hiểu
- 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

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

- Đối với trẻ sinh non thì phải điều chỉnh : chậm lại 12w. tới 2 tuổi thì k điều chỉnh nữa (vì k đuổi kịp nữa)
- Trẻ nói muộn: luôn là chẩn đoán cuối cùng (vd mẹ nó chậm nói thì có thể nó cũng chậm nói), nhưng phải tầm soát hết , sau đó cũng phải tìm biện pháp giúp nó cải thiện chậm nói.



XIN CẢM ƠN!

Phần tham khảo thêm

TYPES OF CEREBRAL PALSY

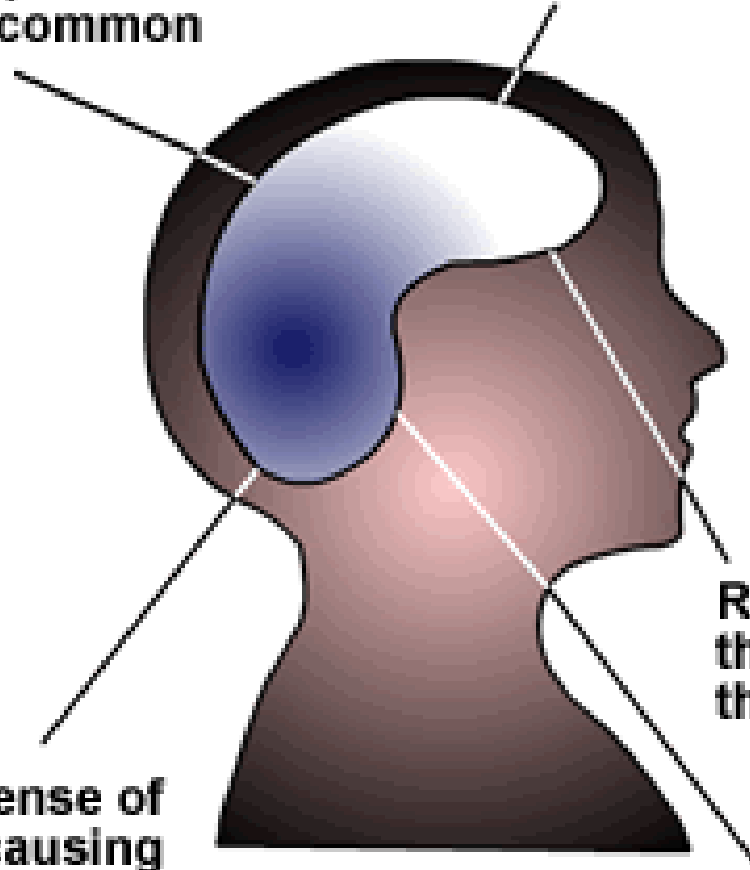
SPASTIC- tense, contracted muscles (most common type of CP).

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)

$$DQ = (\text{Tuổi phát triển} / \text{tuổi niên biểu}) \times 100$$

≥ 85 làm an lòng cha / mẹ (bình thường)

71 – 84 theo dõi sát (chậm nhẹ đến vừa)

≤ 70 chuyển tuyến trên (chậm nặng)