

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 (thô, tinh)
Ngôn ngữ
Hành vi
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

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

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.

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

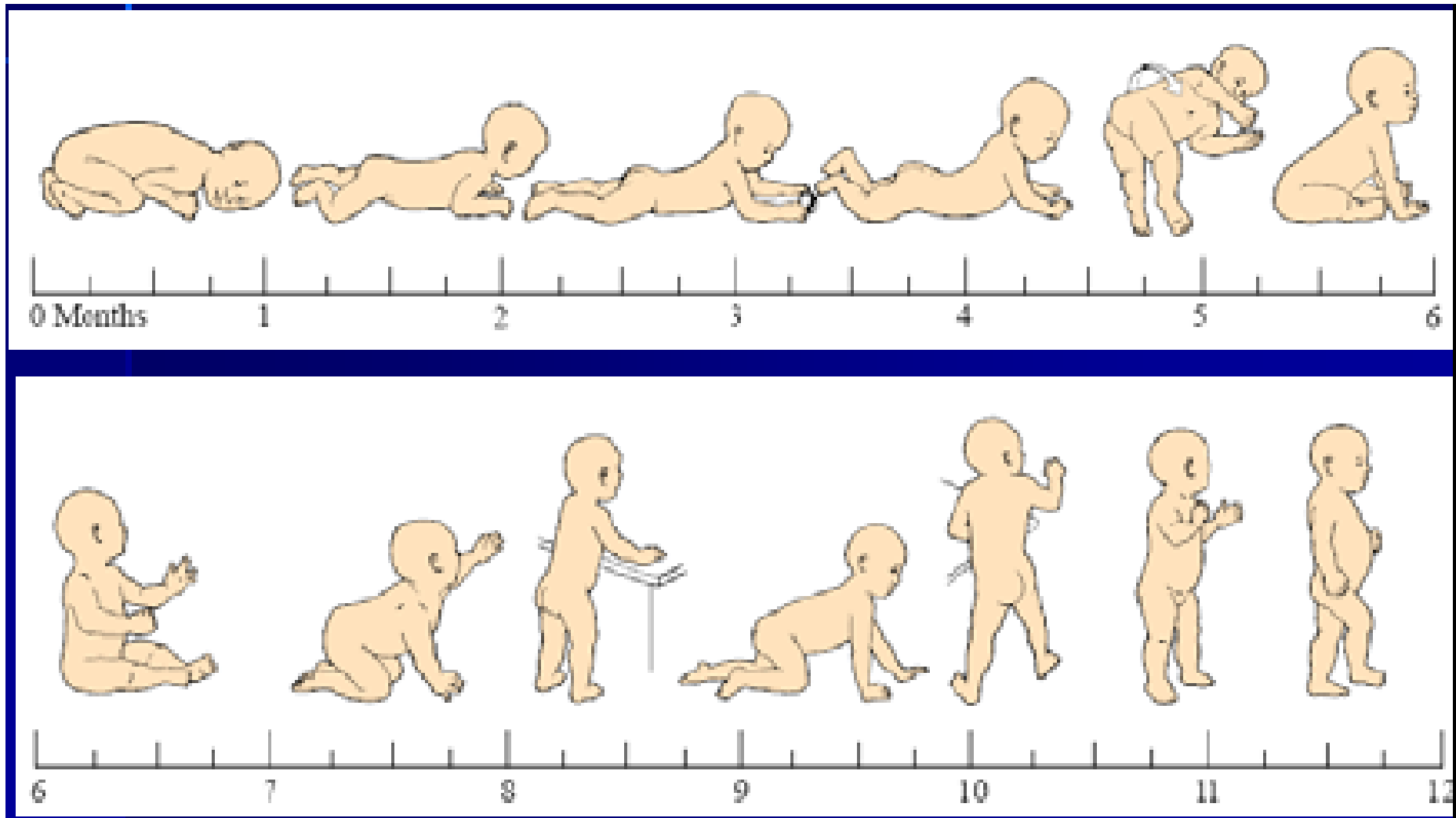
Tăng trương lực cơ, đặc biệt là 2 chi dưới.

Tăng phản xạ gân xương.

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



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



Nhận diện – Dấu **gợi ý** của bại não

Tháng tuổi	Dấu hiệu gợi ý
2	Lật trước 3 tháng gợi ý hypertonia
4	Kém kiểm soát đầu, chân bắt chéo
6	Tồn tại phản xạ nguyên phát
7	Ngồi W gợi ý: co cứng cơ khớp hoặc hypotonia
9	Không tự ngồi được
12	Không thể tự kéo và đứng lên

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?

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”

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)
- 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

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

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

Nhận diện – Nguyên nhân chậm nói

- Thiếu năng trí tuệ*
- Điếc / nghe kém*
- Trẻ nói muộn*
- Hai ngôn ngữ
- Tự kỷ
- Bại não
- Câmm chọn lọc
- 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)



Tuổi phát hiện trung bình

Điếc TKCGBS vừa/nặng: 23 tháng

Điếc TKCGBS nhẹ: 3-4 tuổi

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

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 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 tưởng tượng với trẻ khác. Không chia sẻ niềm vui. Thích xem vài chương trình và video ưa thích.

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

Protodeclarative pointing

Protodeclarative pointing is the use of the index finger to indicate an item of interest to another person. Toddlers typically learn to utilize protodeclarative pointing to communicate their concern for an object to others.

The absence of protodeclarative pointing is predictive of the later diagnosis of autism. The presence of protodeclarative pointing can be assessed by interview of the parent or caregiver. As a screening question, Baron-Cohen and colleagues (1992, 1996) have demonstrated that the absence of a positive response to an inquiry about protodeclarative pointing is predictive of the later diagnosis of autism. Screening questions include "Does your child ever use his/her index finger to point, to indicate interest in something?" The absence of a positive response to this question suggests the need for a specialized assessment for possible pervasive developmental disorder.

Below are 2 quotes from:

<http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=2043155>

Both pointing and other gestures can be used to request something (protoimperative) or to comment on the world (protodeclarative).

"Protoimperative gestures serve to request objects or actions (e.g., raising arms above head in an apparent bid to be picked up by a caregiver or pointing to an otherwise unreachable toy) and *protodeclarative* gestures apparently serve to co-orient a baby and a caregiver toward the same object or event (e.g., pointing to a dog while uttering “doggie!”; [Baron-Cohen, 1999](#); [Bates, Camaioni, & Volterra, 1975](#))."

Pointing and Theory of Mind:

"Pointing to share attention to distant events or objects is widely held to be diagnostic of an infant's abilities to represent others as psychological agents with perspectives that differ from that of the infant. In this perspective, pointing to request things signifies only that babies perceive others as causal (as opposed to mental) agents. Thus, protoimperative gestures are held to constitute babies' attempts to manipulate others' behaviors or to manipulate the world through others' behaviors, whereas protodeclarative gestures are held to constitute evidence of babies' attempts to manipulate others' minds or states of knowledge and therefore imply the possession by the signaler of a nascent theory of mind."

This article from 2007 is called "A New Look At Infant Pointing". It summarizes past research, and proposes that infant pointing is actually more complex than once thought. The most interesting and reader-friendly part of the article is a table of examples of NT children pointing. You can see for yourself the rich variety of purposes the point fulfills, even at age 12 months +/-.

Here's the link. The table is on page 5.

http://email.eva.mpg.de/~tomas/pdf/Liszkowski_ChildDevIp_07.pdf

This Little Einsteins book has lots of pictures of the characters pointing. It can help encourage your child to point, and help them learn to follow a point. The pictures can also be used to talk about gaze -- some of pictures show the characters looking at the item of interest, and others show them looking at the reader while pointing.

At the same time, it teaches about colors, the artist Van Gogh, and famous world landmarks like the pyramids, Big Ben, and the Golden Gate bridge.

The book is called "Mission: Color Discoveries." Here's further info from Amazon.

http://www.amazon.com/Disneys-Little-Einsteins-Mission-Discoveries/dp/B000TSQFNO/ref=sr_1_24?ie=UTF8&s=books&qid=1205408948&sr=1-24

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

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)



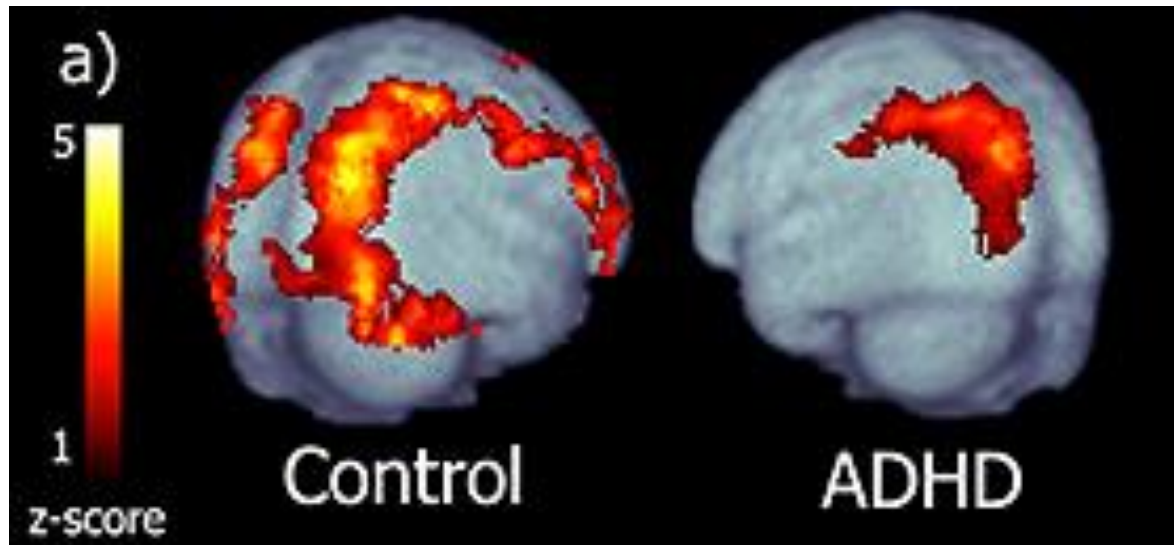
“thằng bé hiếu động quá mức, nó ngồi không yên”



“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.

Children with ADHD have less activity in parietal brain areas while performing attention-demanding problem-solving tasks.

24 ADHD Children Scanned

The researchers studied brain scans of 24 ADHD children (with hyperactivity) and found that the right parietal lobes in children with ADHD did not function as well as in children without ADHD. The right parietal lobes are associated with the development of coping strategies.

Prof Vance, who is based at Melbourne's Royal Children's Hospital, says these children will do anything to feel in control of their situation. They have negative, oppositional ways of relating, for instance, changing the rules of a game endlessly and arguing back. "This discovery has the real potential to improve treatment strategies for ADHD, to enable these children to better manage the demands of their family and school relationships," he said. "It cannot be assumed that ADHD behavior is the fault of bad parenting or lack or discipline."

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



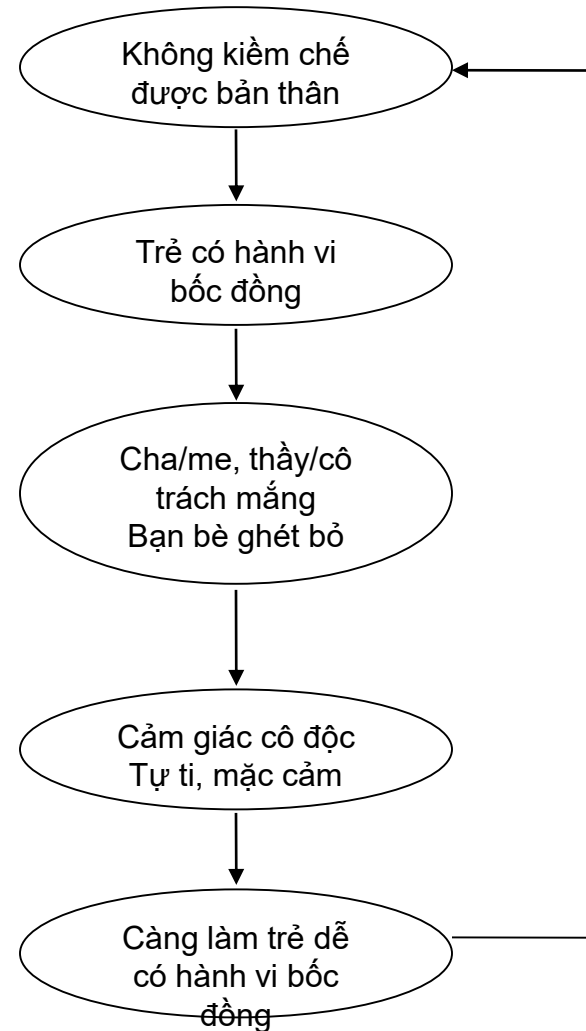
- Tăng động

- 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

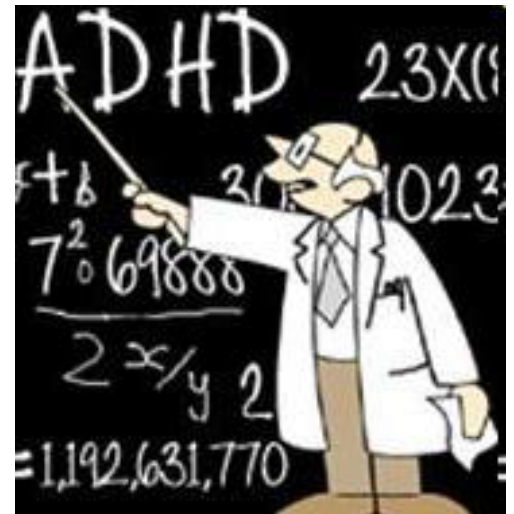
Vòng lẩn quẩn tai ác bất lợi cho trẻ ADHD



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 (vận động thô và tinh tế, ngôn ngữ, xã hội)
 - M-CHAT, SNAP IV
- Khám toàn diện
- Chẩn đoán bằng **DSM-5**
- 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**
- Loại
 - Toàn thể
 - Lĩnh vực duy nhất
 - Sự chậm không điển hình

Chronological age refers to the period that has elapsed beginning with an individual's birth and extending to any given point in time.

Khi nào chẩn đoán được thực hiện?

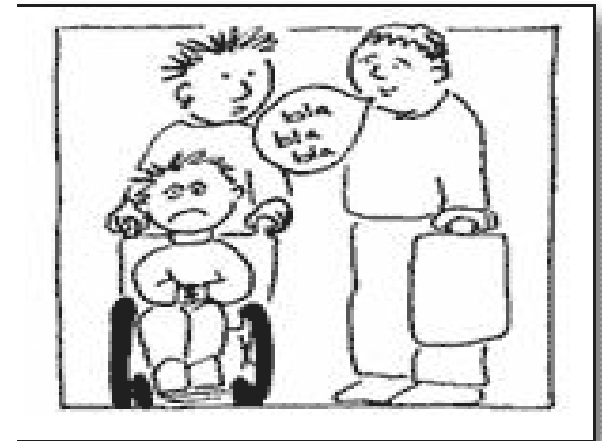
- Bại não: trung bình lúc 10 tháng
- Thiếu năng trí tuệ: bởi bác sĩ trong 75% trường hợp / trung bình trước 39 tháng
- Nghe kém/điếc: nặng khoảng 23 tháng, nhẹ và vừa 3-4 tuổi, một tai / điếc tần số cao 6 tuổi
- Rối loạn phổ tự kỷ: trung bình lúc 3 tuổi
- ADHD: trước tuổi đi học hoặc ngay sau đó

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

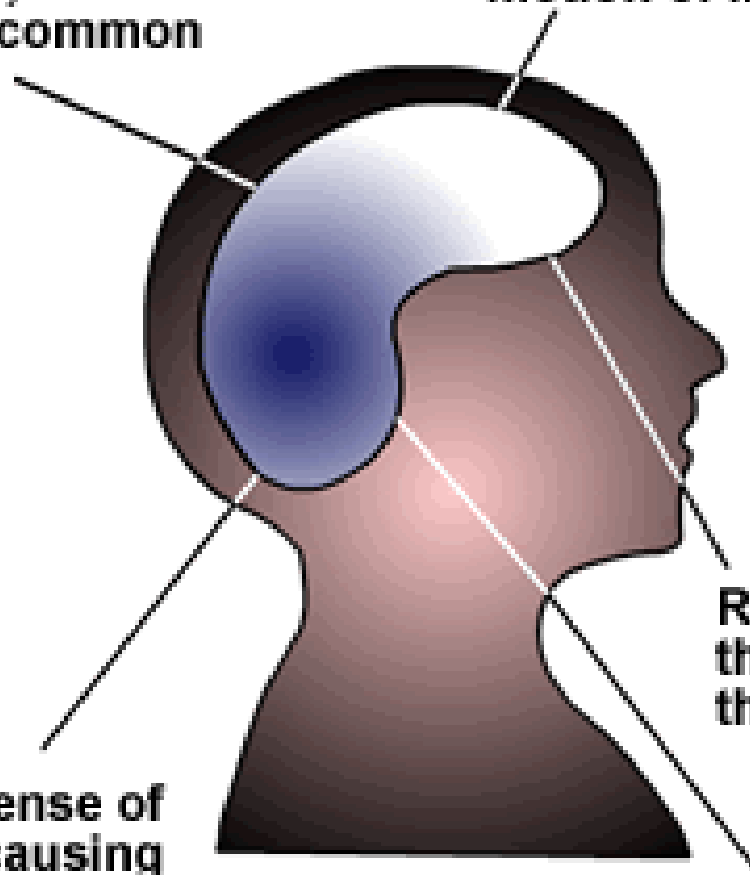
SPASTIC- tense, contracted muscles (most common type of CP).

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

 ≥ 85 làm an lòng cha / mẹ (bình thường)
 71 – 84 theo dõi sát (chậm nhẹ đến vừa)
 ≤ 70 chuyển tuyến trên (chậm nặng)

Chronological age refers to the period that has elapsed beginning with an individual's birth and extending to any given point in time.