# CBL Y6 TIẾP CẬN TRỂ CÓ GỢI Ý BẤT THƯỜNG PHÁT TRIỂN TÂM THẦNVẬN 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

Mục tiêu hôm nay cho mình thấy đây là công việc thường qui của bs nhi thông thường

Biết cách đánh giá sàng lọc như thế nào, là nhận diện trẻ bình thường, trong những trẻ bình thường thì phải nhận diện được bé có gợi ý bất thương, chứ tụi em không phải là người khẳng định bất thường hay can thiệp như thế nào, mà tụi em sẽ nhận diện và gửi đến nơi chẩn đoán và điều trị.

Mục tiêu 4 quá cao với sinh viên rồi, không bắt buộc sinh viên làm được.

# Tình huống lâm sàng (1)

Bệnh nhân nam, 24 tháng, đến khám vì mẹ thấy trẻ chậm Trẻ có thể bắt chước người lớn nhưng còn vụng về. Trẻ thích chơi cạnh các trẻ khác. Trẻ nói tốt. Trẻ có thể nói "con không thích". Trẻ có thể tự làm một số việc như cởi quần áo (nhưng còn vụng về), tự đi dép (nhưng còn nhầm lẫn bên trái và phải). Trẻ có thể chỉ đúng vào đồ vật (trong tranh hoặc đồ vật thật) nếu người lớn gọi tên đồ vật đó. Trẻ biết được các bộ phận trên cơ thể (mắt, mũi, miệng...). Trẻ có thể hiểu một số lời yêu cầu "cụng đầu đi", "làm xấu đi"...

Bé này chịu bắt chước rồi, nghĩa là nó cầm cục đồ chơi thấy người lớn gọi điện thoại thì nó giả bộ gọi điện, giả bộ làm công chúa hoàng tử.

Nói khá tốt: nói được "con không thích" là nói được 3 từ nối.

## Tình huống lâm sàng (2)



• Trẻ có thể tìm được một số đồ vật quen thuộc (lấy đồ chơi được cất trong tủ). Trẻ chơi được tốt trò chơi thả hình khối. Trẻ thích thú với một số bài hát thiếu nhi (cháu lên ba). Trẻ có thể hát nối tiếp 2 từ cuối cùng trong câu hát (khi mẹ hát "Cháu lên ba, cháu đi..." rồi ngừng lại, trẻ có thể hát nối theo "mẫu giáo"). Trẻ biết chơi giả vờ (chơi búp bê), chơi tương tác (chơi lăn xe qua lại), nhưng trẻ phải dùng 2 tay để lăn xe hoặc ôm búp bê. Trẻ hiểu được một số yêu cầu 2 vế đơn giản (cởi dép, để dép lên kệ), nhưng phải dùng 2 tay để thực hiện (cởi dép) và cách thực hiện còn vụng về. Trẻ nhận biết và gọi tên một số đồ dùng và con vật trong nhà (chó, mèo, sữa, áo)

Trò chơi hình khối như hình trên góc.

Chơi tương tác: mẹ hoặc BS đẩy xe oto qua cho bé, thì bé biết chụp lại và đảy lại cho người khám, bé đẩy qua đẩy lại được 3 lần thì gọi là chơi tương tác tốt

2 mệnh lệnh: câu yêu cầu gồm 2 việc liên tiếp (trẻ hiểu và làm 2 việc liên tiếp nhau): vd mẹ bé bảo cởi dép ra rồi để lên kệ đi

Tay chưa đủ lực nên phải cầm 2 tay

# Tình huống lâm sàng (3)

Trẻ đi chưa vững. Khi đi, trẻ phải vịn vào ghế hoặc tường. Nếu không được vịn, trẻ có thể tự đứng dậy và bước đi khoảng 2-4 bước không vấp, nhưng sau đó trẻ loạng choạng và phải bám vào vật khác. Trẻ không biết đi nhón chân. Trẻ không biết đá banh, không biết leo cầu thang. Trẻ có thể ném banh, nhưng trẻ phải dùng hai tay để ném. Trẻ cầm bút không tốt, trẻ không vẽ được dạng hình tròn mà chỉ vẽ được những đường nguệch ngoạc trên giấy.

#### Không cầm bút vẽ được

- Hãy thảo luận và cho biết những điểm nào ở trẻ này gợi ý bất thường phát triển tâm-vận?
- 2. Các gợi ý mà bạn đưa ra tương ứng với bất thường ở lĩnh vực nào trong 05 lĩnh vực phát triển?

Tìm cái nào bình thường, cái nào là "gọi ý bất thường".

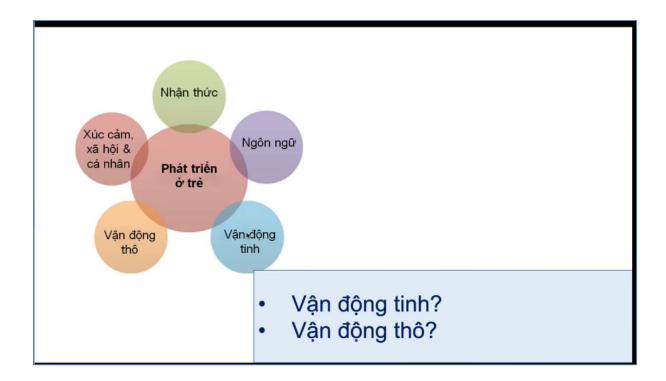
Sách nước ngoài ko dùng chữ phát triển "bình thường" hay "bất thường" mà dùng "điển hình" hay "ko điển hình". Vì khi nói trẻ phát triển không điển hình là bé phát triển rơi vào 5% của trẻ cùng độ tuổi. Khi người ta thu thập số liệu và vẽ thành hình chuông úp ngược, trẻ nào phát triển nằm trong 95% trẻ trong cùng đổ tuổi thì gọi là điển hình, nếu trẻ không điển hình thì nằm trong 5% còn lại có thể là trẻ phát triển chậm hơn hoặc nhanh hơn cái điển hình.

Sau khi xác định được rồi, thì xem phát triển không điển hình đó ở lĩnh vực nào. Có 5 lĩnh vực phát triển trong bài rối loạn phát triển hành vi. Nếu nhìn bài chị Thư thì có 4 lĩnh vực phát triển thôi. Tí học sẽ biết vì sao 4 và 5.

	<del>บ</del> ล เ	ong			
2 tuổi		chồng c 6 khối	Rửa và lau khô tay Đánh răng Xếp quần áo	Đặt hai từ cạnh nhau Chỉ vào hình ảnh Biết các bộ phận của cơ thể	Hiểu khái niệm "hôm nay"
1.7. Trẻ 2	4 tháng		-		
	động thô: trẻ <mark>lên xu</mark> ớ	ng cầu th	ang một mình	nhảy được trên một (	chân đá được
bóng	aying tho, tro ich Aut	nig cau ti	ang mọt min,	may duọc tren mọc	man, ua duç
	động tinh: trả	ore blate	1 4 1 11 2		
N-A	động tinh: trẻ vẽ đu	oc ninn ti	ron, duong than	g	
	n ngữ: trẻ <mark>nói nhiều</mark>				
- Cá r	nhân – xã hội: trẻ gia	tăng tính	độc lập: biết tự	mặc quần áo, đánh	răng, rửa tay
				(vain mot tay), ve r	iqueco ngos
24 tháng 30 tháng	Nối từ (thường là ha từ), vốn từ vựng khoảng 250 từ	quần những với tra		(bắt chước theo mà Chạy vững, vẽ đượ tròn (một đường vớ nhau), bắt chước v đường thẳng ngan	ợc dạng hình ời hai đầu nố ỗ được một
su mand	Dund to / Con /nay	Diet C	hơi aiả hô, gi <mark>ún</mark>	فهد عثما.	
24 tháng			< 50 từ  Không nói được <mark>ngữ 2 từ</mark> Người lạ hiểu < 50% những gì trẻ nói		jì trẻ nói

- Vận động thô: chưa leo cầu thang và đá banh dc, ko ném bóng cao tay dc, đi chưa vưng phải vịn (9th?)
- Vận động tinh: ko vẽ dc hình tròn/đường thẳng
- Ngôn ngữ: biết nối từ (2 từ), nói đc cụm 3 từ (36th?)
- Nhận thức: ???
- Xúc cảm xh và cá nhân= cá nhân XH = thích nghi XH: phối hợp mặc quần áo, biết dùng từ con, biết chơi giả bộ, biết cất đồ vật => khoảng 30th?

Cá nhân xã hội và thích nghi xã hội thực ra là giống chỗ nào. Cái hình này là Ngọc tự kiếm trong sách, tí anh sẽ nói việc tìm như này thuận lợi và bất lợi như nào.



Sách giáo khoa tập 1 có 4 lĩnh vực, nhưng anh trình bày ở đây có 5 lĩnh vực lận.

Ngôn ngữ: không chỉ là ngôn ngữ lời nói mà bao gồm cả ngôn ngữ không lời hay còn gọi là ngôn ngữ diễn đạt (là làm sao bé diễn đạt được ý trẻ muốn nói, ví dụ bé không nói với mình nhưng mình bảo bé cầm quyển sách trên bàn lên mà bé làm được thì đó cũng là 1 phần của ngôn ngữ). Ngôn ngữ chia làm 2 loại là ngôn ngữ tiếp nhận và ngôn ngữ diễn đạt. Ngôn ngữ tiếp nhận là tín hiệu tư môi trường bên ngoài chuyển về não mình, nó sẽ thông qua giác quan (thính giác, thị giác, khứu giác, vị giác) chuyển tiến hiệu hóa điện (thường là hóa) chuyển lên tb não. Não phân tích và trả ra ngoài bằng ngôn ngữ diễn đạt. Nên một số bé có bất thường giao tiếp, bất thường ngôn ngữ này lại có gốc từ thị lực kém, hoặc thính giác kém mà bé có não phát triển rất tốt.

Vận động thô thường liên quan khối cơ lớn, vận động lớn (lật ngồi bò đứng đi chạy nhảy...)

VĐ tinh: cần sự khéo léo, dùng đầu ngón tay, nhỏ thì có thể cầm đồ chơi bằng cả bàn tay, lớn thì cầm bằng 2-3 ngón tay.

Phần vận động tinh và nhận thức có thể đánh giá chung với nhau (phần nhận thức thì dễ hiểu là gần gần như IQ: cách giải quyết vấn đề). Đánh giá vận động tinh bằng cách cho trẻ chơi đồ chơi, cầm banh bằng 2-3 ngón tay, rồi thả banh

vào bình, thì để làm được những chuyện này thì não bé cũng phải thông minh để giải quyết vấn đề. Thành ra một độngt ác mình khám cách bé chơi thôi thì mình đã đánh giá được vận động tinh và nhận thức cùng lúc. Chính vì vậy, một số thang đánh giá ngta nhập chung 2 cái này lại nên từ 5 lĩnh vực còn 4 lĩnh vực thôi. Một số thang đánh giá khác lại nhập phần vận động thô và tinh lại với nhau (thành phần vận động đó) nên còn 4. Anh tách ra để cho mình hiểu ý nghĩa từng lĩnh vực như thế nào.

#### Hãy thảo luận và cho biết những điểm nào ở trẻ này gợi ý bất thường phát triển tâm-vân?

Lưu ý: câu hỏi 1 là cho biết những điểm nào "gợi ý bất thường phát triển tâm-vận" chứ không phải "thảo luận những điểm nào phù hợp với tuổi". 2 câu hỏi khác nhau nha. Phát triển của 1 trẻ không phải là biến nhị phân (có hoặc không). Mà phổ phát triển của 1 bé thì nó chạy trong 1 khoảng. Có khoảng ở giữa mình không biết lần khám này là bình thường hay bất thường (gọi là khoảng xám đó) thì mình phải hen trẻ để đánh giá tiếp xem đó là vùng nào. Nên phải nhìn vào câu hỏi, xem mục tiêu là gì. Ví dụ bé có viêm phổi, mình muốn kiểm tra thường qui phát triểm tâm vận bé để chuyển khám thường qui bên tâm vận thôi, trẻ này không có gì gợi ý bất thường hết, thì mục tiêu là mình xem bé này có bình thường không thì mình làm như nãy giờ mình làm, là sử dụng những mốc phát triển phù hợp tuổi để tra.

Nhưng nếu mẹ đem bé khám vì thấy bé có chậm phát triển tâm vận, mục tiêu mình khám là tìm ra những điểm gợi ý bất thường, thì mình phải tiếp cận khác, là tiếp cận từ mốc bất thường khác: xem dấu cờ đỏ

## Câu hỏi thảo luận

"Cảm thấy trẻ chậm" là lo lắng chủ quan của mẹ. Những tiêu chuẩn khách quan nào giúp bạn xác định trẻ này chậm?

Cảm giác trẻ chậm là của mẹ, đây là cảm giác chủ quan có thể đúng hoặc sai.

Có thể bà mẹ có 2 đứa con mà đứa đầu phát triển nhanh, đứa 2 phát triển bình thường nhưng chậm hơn đứa 1 nên mẹ thấy đứa này chậm.

Đánh giá nhanh trên lâm sàng 1 cách khách quan. Tiêu chuẩn đánh giá nhanh là dấu cờ đỏ hoặc chỉ số phát triển DQ hoặc quy tắc số 4 (về ngôn ngữ). Trên LS thì dấu cờ đỏ sử dụng nhiều nhất do nhanh (thầy không bắt thuộc lòng). DQ biết thì tốt, nhưng trên thực hành lâm sàng không xài nhiều. Nguyên tắc số 4 sử dụng khá nhiều, nguyên tắc này thì theo kinh nghiệm từ những thầy giỏi thôi nên bằng chứng ko nhiều, nó gắn liền vs nguyên tắc ngón cái (xuất hiện trên rất nhiều lĩnh vực) là kinh nghiệm thôi.

Dấu cờ đỏ: ví dụ bé 18 tháng mà chưa biết đi. Thì dấu này là qui ước sẵn rồi.



Cái khó nhất là đánh giá DA. Muốn xài DA thì phải học thuộc lòng

Trẻ nhũ nhi phải điều chỉnh tuổi, trẻ sinh non 32 tuần phải điều chỉnh về tuổi theo 40 tuần, sau đó mới đưa vào tuổi CA.

Ví dụ trẻ 24 tháng, mới biết đi tháng trước (23 tháng).

Tự đi không cần hỗ trợ là mốc 13 tháng, bé 23 tháng mới đi => DQ=12/23 <70% là gợi ý bất thường.

MỘT SỐ MỐC SỬ DỤNG TRONG TÍNH ĐQ			
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		

Nhớ mốc của bảng này để tính.

Trong phần chị Thư viết để tính tạm tạm ra mốc kĩ năng. Từ 18-24 tháng thì nói được ít nhất 50 từ đơn. Thì khi tính DA là lấy (18+24)/2 = 21. Nên nếu bé tới khám lúc 26 tháng nói được 50 từ đơn thôi (là mốc 18-24 tháng) thì DQ=21/26.

#### Quy tắc số 4: chia làm 1-2-3-4 tuổi. Những mốc nói ra là mốc tối thiểu nha.

- 1 tuổi: nói ít nhất từ đơn. (không phải là nó nói được 1 từ đơn thôi đâu, nó nói được 3 từ đơn, nhưng nói 1 từ thôi chứ không biết nối thành 2 3 từ lại.). Người lạ nghe bé nói phải hiểu được tối thiểu 25% (nghĩa là nói 4 từ, thì người lạ hiểu ít nhất 1 từ). Người chăm bé nghe bé nói còn nhìn bé diễn đạt nữa nên đoán được nên không tính.
- 2 tuổi: nói ít nhất 2 từ nối lại với nhau. Hiểu được 50% đối với người lại
- 3 tuổi: nói được 3 từ nối lại với nhau, người lạ hiểu được ít nhất 75%.
- 4 tuổi: nói được câu ít nhất 4 từ nối, có thể hát được bài hát ngắn luôn. Bé nói thì người lạ hiểu gần như là hết.

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 ngoạch (bắt chước theo mẫu)	
24 tháng	Chạy vững, vẽ được dạng hình tròn (một đường với hai đầu nối nhau), vẽ nguệch ngoạch (bắt chước theo mẫu)	

Bé phát triển điển hình sẽ làm được như bảng này.

DQ cho vận động thô của bé case này

Tiêu chuẩn nào giúp xác định trẻ có chậm vận động?

- Dấu cờ đỏ
- DQ

## Câu hỏi thảo luận

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

\*

(nãy đánh giá vận động tinh, vận động thô, cá nhân xã hội rồi). giờ còn 2 lĩnh vực là nhận thức và ngôn ngữ.



Ý câu hỏi: chọn ra 2 câu hỏi quan trọng nhất để xem trẻ này có gợi ý bất thường hay không?

Còn 2 lĩnh vực nhận thức và ngôn ngữ/giao tiếp. Các câu có thể hỏi

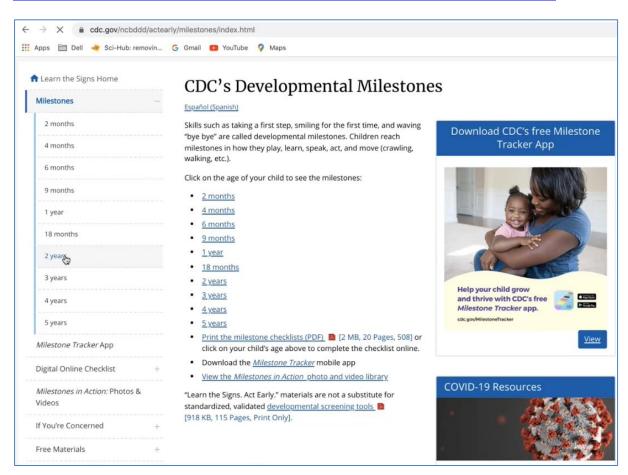
• Theo quy tắc số 4: Ở nhà có khi nào chị thấy bé nói ngữ gồm 2 từ không: vd "con đói", "đi chơi"

Nhưng theo ý anh muốn chọn 2 câu hỏi quan trọng thì phải xem tiêu chí để xét.

Ngôn ngữ thì có mốc quan trọng, các sách khác nhua nói mốc khác nhau, nhưng anh thấy mốc từ 50 từ rất đồng thuận với nhau. Từ 18-24 tháng trẻ nói được tối thiểu 50 từ. Lâm sàng muốn kiểm chuyện này thì mình hỏi là những từ bé thường nói ở nhà là gì, khi đó có thể dựa vào tốc độ kể của mẹ để đoán được (ví dụ 20-30s mẹ đọc được nhiều từ bé nói thì đoán dc là trẻ nói nhiều rồi)

Khi nghĩ về dấu cờ đỏ thì vào trang web (CDC developmental milestones):

https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/milestones-2yr.html



#### Chọn mốc tuổi của bé, xong hiện thế này:

months	your child's development. Developmental milestones are things most children can do by a certain age.	Download CDC's free Milestone Tracker App
months	Check the milestones your child has reached by the end of 2 years by completing a checklist with CDC's free Milestone Tracker mobile app, for iOS [2] and Android [3]	
months	devices, or by <u>printing the checklist</u> [303 KB, 2 Pages, Print Only] below. Take the checklist with you and talk with your child's doctor at every visit about the	
year	milestones your child has reached and what to expect next.	
8 months	What most children do by this age:	
years	Social and Emotional N	Help your child grow and thrive with CDC's free
years	Copies others, especially adults and older children 6	Milestone Tracker app.
years	Gets excited when with other children      The control of the	View
	Shows more and more independence	
years	Shows defiant behavior (doing what he has been told not to)	
estone Tracker App	<ul> <li>Plays mainly beside other children, but is beginning to include other children, such as in chase games <a href="#"><u>H</u></a></li> </ul>	Print Milestone Checklist
ital Online Checklist	+	Your Child at 2 Years"
	Language/Communication	Million March 1 and a state of the state of
estones in Action: Photos & eos	• Points to things or pictures when they are named $lacktriangle$	Value fixed Challen be by the large large and search assessment of the large l
	<ul> <li>Knows names of familiar people and body parts </li> </ul>	Target of Controlled C
ou're Concerned	Says sentences with 2 to 4 words	Light to forms, follings, place stage:    victor or common politics and politics of the common politics of the com
e Materials	Follows simple instructions	The company of the co

Nếu câu hỏi là "không biết bé này có phát triển điển hình không thì xem cái "What most children do by this age".

Câu hỏi mình là trẻ này có dấu hiệu gợi ý bất thường không thì phải nhìn ở bảng dưới (Act earrly by talking to your child's doctor if child:...) \_ là dấu cờ đỏ luôn.

# Act early by talking to your child's doctor if your child:

- Doesn't use 2-word phrases (for example, "drink milk")
- Doesn't know what to do with common things, like a brush, phone, fork, spoon
- · Doesn't copy actions and words
- · Doesn't follow simple instructions
- Doesn't walk steadily
- · Loses skills she once had

# Concerned About Your Child's Development? Act Early.

Tell your child's doctor or nurse if you notice any of these signs of possible developmental delay for this age and ask for a developmental screening. Talk with someone in your community who is familiar with services for young children in your area, such as your state's public early intervention program. For more information, visit our "If You're Concerned" web page or call 1-800-CDC-INFO.

The American Academy of Pediatrics recommends that children be screened for general development using standardized, validated tools at 9, 18, and 30 months and for autism at 18 and 24 months or whenever a parent or provider has a concern. Ask your child's doctor about your child's developmental screening.

"Learn the Signs. Act Early." materials are not a substitute for standardized, validated <u>developmental screening tools [918 KB, 115 Pages, Print Only]</u> [].

Adapted from CARING FOR YOUR BABY AND YOUNG CHILD: BIRTH TO AGE 5, Fifth Edition, edited by Steven Shelov and Tanya Remer Altmann © 1991, 1993, 1998, 2004, 2009 by the American Academy of Pediatrics and BRIGHT FUTURES: GUIDELINES FOR HEALTH SUPERVISION OF INFANTS, CHILDREN, AND ADOLESCENTS, Third Edition, edited by Joseph Hagan, Jr., Judith S. Shaw, and Paula M. Duncan,

## Dấu "cờ đỏ"

Không biết nói các cụm từ gồm 2 từ (ví dụ: "uống sữa")

Không biết phải làm gì với những thứ thông thường như bàn chải, điện thoại, nĩa, thìa

Không bắt chước các hành động và lời nói

Không làm theo các hướng dẫn đơn giản

Không đi bộ vững

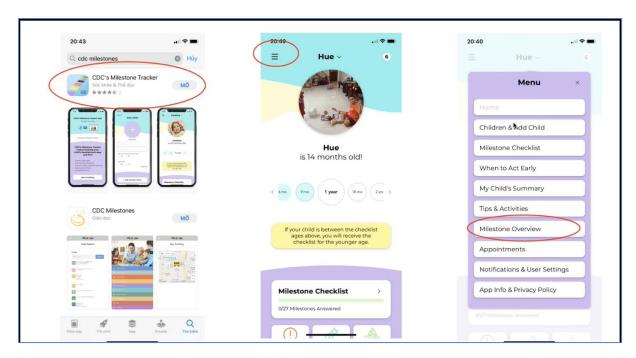
Đánh mất các kỹ năng mà trẻ đã từng có

Anh trích theo mốc của CDC do nó đặc hiệu hơn của WHO nên mình xài CDC luôn đi. Tải app về.

## Câu hỏi thảo luận

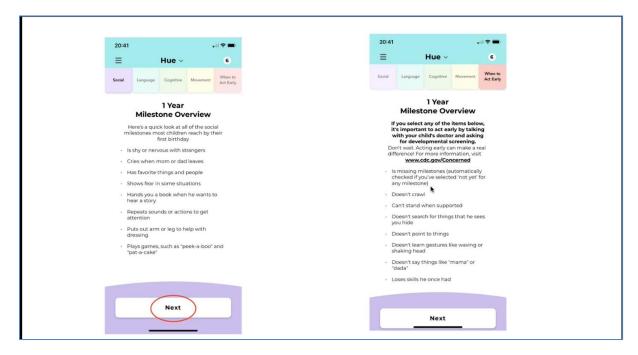
 Dựa trên app "CDC's Milestone Tracker", hãy đánh giá dấu cờ đỏ cho trẻ

App Tra mốc phát triển và dấu cờ đỏ cho trẻ <5 tuổi



Milestone overview giúp đánh giá đúng theo tuổi trẻ (14 tháng)...nhưng có thanh trượt ở dưới và có thể thay đổi tuổi

Nếu <u>trẻ 16th</u> mà cần xài dấu cờ đỏ thì chọn mốc 1 tuổi chứ ko chon 18th vì khi chọn 18<sup>th</sup> mà mình thấy dấu cờ đỏ rồi thì mình cũng chưa nói được bé này bất thường vì bé có thể chưa đạt được như vậy, bé 16<sup>th</sup> thì dấu cò đỏ của bé 1 tuổi phải qua rồi. Còn nếu muốn coi trẻ có phát triển bình thường ko thì cũng đánh giá 12th trước, đạt được hết rồi thì nhảy lên đánh giá 18th.



Thanh nhiều màu phía trên: 4 lĩnh vực phát triển.

Nếu câu hỏi là bé có phát triển điển hình không thì dùng câu hỏi trong 4 ô này để để hỏi mẹ.

Nếu muốn hỏi coi em bé có dấu hiệu bất thường ko => chọn What to act early để hỏi dấu cờ đỏ.

## Công cụ hỗ trợ khác

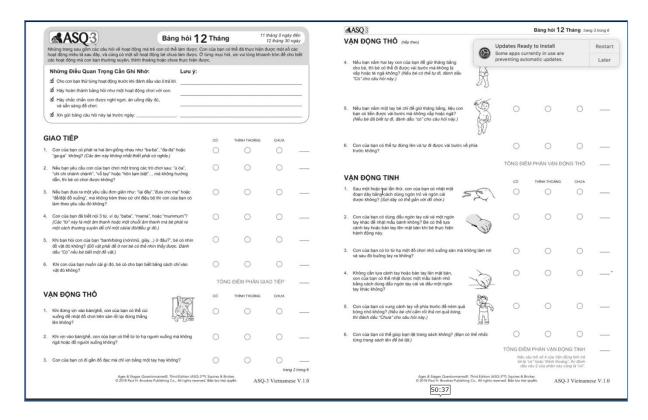
- Denver II, III
- · Bayley test
- ASQ-3
- SNAP

Các công cụ này nhạy và đặc hiệu tốt hơn dấu cờ đỏ/DQ/Quy tắc số 4

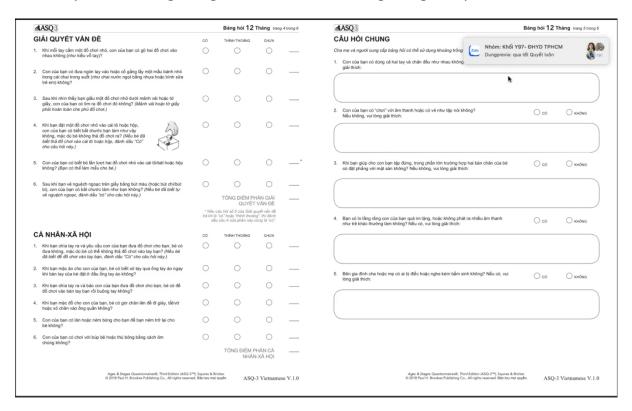
- Barley không đơn thuần là test sàng lọc nữa, mà có thể dùng để chẩn đoán xác định luôn rồi
- ASQ-3 là test sàng lọc có độ nhạy và đặc hiệu khá cao, do người chăm sóc trẻ đánh chứ ko phải BS đánh nên tiết kiệm thời gian được, và nó đã được Việt hóa. ASQ-3 có 21 bảng, mỗi bảng đánh giá 1 độ tuổi, đánh giá cho trẻ từ 1 tháng 1 ngày-66 tháng tuổi.

Nhớ là những thanh này là sàng lọc thôi nha, chứ không chẩn đoán xác định nha.

Giải quyết vđ = nhận thức

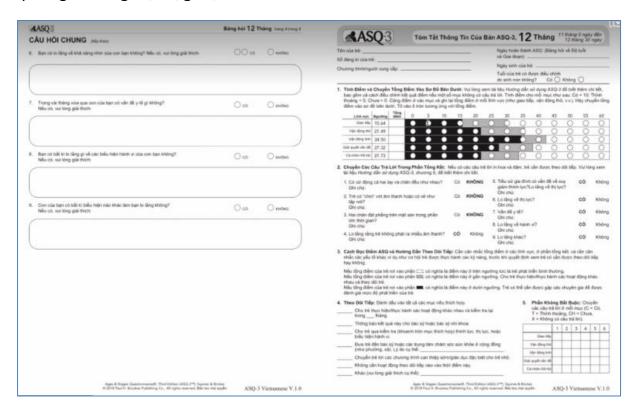


#### Giao tiếp: Câu 1 là ngôn ngữ diễn đạt, câu 2 là ngôn ngữ tiếp nhận



Có phần cầu hỏi chung. Nếu trẻ thuận 1 tay nhiều hơn thì có thể tay kia bị yếu á.

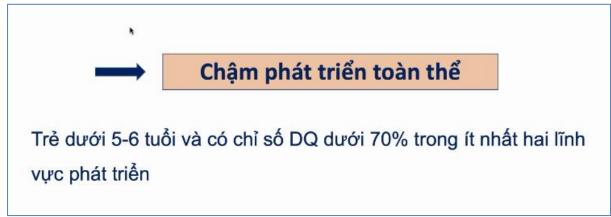
Những câu hỏi chung này có lợi ích gì? Nếu như 5 lĩnh vực phía trên có bất thường gì đó, thì mình nhìn vô câu hỏi chung để xem liệu bất thường đó có liên quan gì thính giác, thị giác,...



Vùng trắng:phát triển điển hình (tạm gọi là phát triển bình thường đó, nhưng không phải vậy)

Vùng đen: phát triển không điển hình

Vùng xám: cần có kế hoạch theo dõi sát hơn trẻ bình thường.



Chẩn đoán có 2 vế: thứ nhất là trẻ có gợi ý chậm phát triển không, thứ hai là nguyên nhân là gì (phải được chẩn đoán ở chuyên khoa-đơn vị tâm lí, tâm thần, vật lí trị liệu, nhưng thực tế là 80% đã tự xác định tại nguyên nhân ngay

tại khoa nội trú, nên anh khuyến cáo mình nên tìm nguyên nhân ngay tại khoa mình làm để giảm tải cho khoa khác như đơn vị phát triển tâm vận.

# Tình huống lâm sàng (4)

#### Tiền căn:

- · Sống cùng bố, mẹ, và một người anh 6 tuổi
- Chưa nhập viện lần nào
- Chủng ngừa theo lịch TCMR, bác sĩ không báo bất thường gì trong những lần khám chủng ngừa
- · Trẻ đi học được 1 tháng

Nguyên nhân là gì? Anh không bắt mình xác định được đâu, có nhiều cái khó lắm.

# Tình huống lâm sàng (5)

#### Khám

- Trẻ tỉnh, tiếp xúc tốt, da niêm hồng hào
- CN: 12 kg, CC: 80 cm
- Sinh hiệu: không sốt, M: 108 lần/phút; HA: 90/60 mmHg; nhịp thở: 24 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

Bé có anh 6 tuổi, mình có thể khai thác tiền căn phát triển của người anh đó.

#### Mốc nhớ:

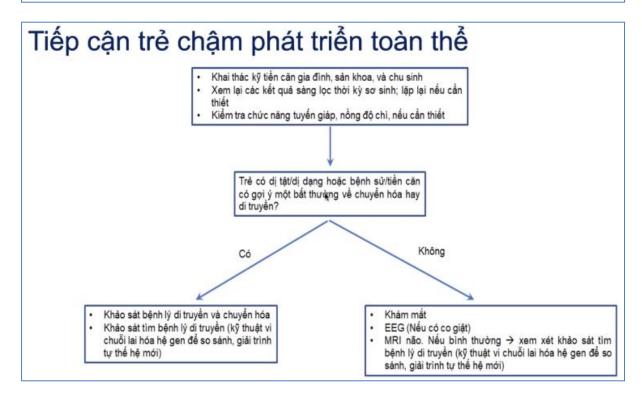
Mới sinh: 3kg, dài 50cm

• 1 tuổi: 9kg, dài 75cm

- 2 tuổi: 12kg, dài 85cm => đánh giá nhanh bé này 80cm là thấp rồi => SDD mạn => nhưng cân nặng lại đủ => tình trạng SDD này ko còn diễn tiến, hiện tại dinh dưỡng ko còn là vấn đề nữa => liệu bé có bệnh lí nền từ lúc mới sanh ko: nhưng nếu vậy thì cả CN và CC đều bị ảnh hưởng. Còn bệnh lí nội tiết thì ảnh hưởng chiều cao thôi, cân nặng không ảnh hưởng thì ca này không loại.
  - CĐXĐ thì phải tra bảng

## Câu hỏi thảo luận

Cần hỏi và khám thêm gì ở trẻ này để tìm nguyên nhân chậm phát triển?



Khai thác người anh 6 tuổi, bản thân gia đình, sản khoa và chu sinh của bé.

Nồng độ chì nếu cần thiết: trên lâm sàng, có yếu tố gợi ý như nhà bán tranh, hoặc người trong nhà có bệnh lí nội tiết đang điều trị thuốc.

Từ đó mình đi theo nhánh di truyền chuyển hóa hay nhánh không phải di truyền chuyển hóa. Từng nhóm có xét nghiệm gợi ý. Lưu đồ này chỉ gợi ý thôi chứ không phải áp dụng thường qui tất cả mọi ca đâu. Không phải cứ tìm không ra là chụp MRI với EEG đâu nha.

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	

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	Thuốc chống động kinh, kháng đông,	
dùng)	rượu, chất gây nghiện	
Nhiễm trùng bào thai	Nhiễm trùng bẩm sinh	
Sinh non, suy dinh dưỡng bào thai	Nhuyễn 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	

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	Các bệnh lý về ứ trữ tại tiêu thể, ứ trữ glycogen
hóa	
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	Oác 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, teo cơ tủy sống
Các bất thường mạch máu	Viêm mạch, nhồi máu, huyết khối xoang hang

# Tình huống lâm sàng (6)

Hỏi kỹ tiền căn:

- Phả hệ ghi nhận anh trai (6 tuổi) có bệnh lý teo cơ tủy sống
- Mẹ khám thai đều, siêu âm đầy đủ, không ghi nhận bất thường
- 10 tháng biết lật, 18 tháng biết ngồi, 22 tháng bắt đầu tập đứng
- · Hiện tại 24 tháng đi và đứng như đã mô tả phía trước

Tiền căn có anh bị teo cơ tủy sống thì có khả năng bé này cũng bị teo cơ tủy sống vì bệnh này di truyền theo gen.

Khám thai bth hết => loại nhóm bất thường từ trong bào thai.

Bé bắt đầu phát triển từ hồi mới sanh rồi (bth 3-6th là biết lật\_bé này 10 tháng mới biết lật), vì vậy đây là quá trình chứ ko phải sự cố mới diễn ra gần đây, nên nó phù hợp với SMA

Bệnh teo cơ tủy sống (SMA): bệnh này nhiều thể. Bệnh lí di truyền theo gen. Có nhiều thể: cũng có thể xuất hiện trễ, bé này xuất hiện từ nhũ nhi là thể nặng rồi

# 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
- CDTL
- EMG

日中

- Sinh thiết cơ
- · Do thính lực

Nhóm bệnh lí di truyền nên đi làm PCR tìm bất thường gen tương ứng. Nếu nghĩ rất nhiều là di truyền (3 đời tương tự v) mà ko tìm dc NN => khảo sát 4500 gen gây bệnh thường gặp (kĩ thuật mới)

Đo EMG (điện cơ) vì bệnh này liên quan tới bệnh lí cơ

Bệnh chuyển hóa: sinh hóa máu, nước tiểu

Bé chậm phát triển sau đợt viêm màng não => MRI coi có di chứng não ko

# Câu hỏi thảo luận

- Điện cơ có bệnh teo cơ tủy sống
- Xét nghiệm di truyền có đột biến SMN1

## 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 → ?
- · Khảo sát di truyền học
- Bộc lộ thông tin với người chăm sóc
- Trẻ này cần chuyển khám chuyên khoa để đánh giá phát triển và can thiệp sớm

Thi anh cho nhận diện, sàng lọc, quy tắc số 4, DQ, anh không bắt nhớ dấu cờ đỏ vì anh cũng k nhớ :v . Ko cần học điều trị.

## Câu hỏi thảo luận

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

Người mẹ mà nghe di truyền là hay dằn vặt tại mình mà con mình bị mang gen xấu nên bị bệnh.

#### SPIKES thông báo tin xấu:

- Môi trường yên tĩnh-ko thể để SV/người nhà khác nghe chung, nhưng ko dc
   1 nam-1 nữ mà phải có thêm 1 người hoặc cửa phòng ko đóng hoàn toàn.
- Trước khi tư vấn cần giới thiệu mình là ai, hôm nay định làm gì. Phải xem bn có sẵn sàng nghe mình tư vấn hay chưa. Để giải quyết được cái này, thì mình sẽ cho họ chọn lựa tiếp nhận thông tin chưa, hay cần thời gian chẩn bị hay cần thêm người nghe chung.
- Cung cấp thông tin chậm và luôn tạo cơ hội cho ng nhà thể hiện cảm xúc và mong muốn của mình. Mình nói từng ý, ngưng lại xem sắc mặt người nhà tiếp nhận thông tin nổi ko, hỏi cảm xúc của họ chia sẻ. Hỏi suy nghĩ của người nhà
- Cần kiểm tra BN hiểu đúng ko, bảo vệ cho cả BN và NVYT để ko xung đột: do có thể từ ngữ chuyên môn Bn ko hiểu hoặc do tâm trạng BN làm nghe/hiểu nhầm lời BS, sau này dễ xảy ra xung đột.