OẠN LẠI-PHÁT TRIỂN TÂM VẬN

Contents

[Các mốc phát triển cần học 1](#_Toc115522925)

[Các nguyên nhân 5](#_Toc115522926)

[Đề nghị xét nghiệm 8](#_Toc115522927)

# Các mốc phát triển cần học

Graphical user interface, application

Description automatically generated

Table

Description automatically generated Graphical user interface, text, application

Description automatically generated

Table

Description automatically generated

Graphical user interface, text, application

Description automatically generated

Table

Description automatically generated

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

Graphical user interface, text, application, chat or text message

Description automatically generatedBackground pattern

Description automatically generated with low confidence

# LĨNH VỰC PHÁT TRIỂN

Chart, bubble chart

Description automatically generated

# Các nguyên nhân

Table

Description automatically generated

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

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

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

Bệnh biến dưỡng: khám gan, lách có to không, cơ thể có mùi đặc biệt ko, có bị nặng TC lên hơn sau khi trẻ bú mẹ ko để gọi ý rối loạn biến dưỡng hay không. Nhược giáp thì bé có vẻ mặt điển hình của nhược giáp như lưỡi to thè, đầu nhỏ, và hiện tại có chương trình tầm soát nhược giáp ngay sau sinh, nên hỏi về chương trình tầm soát sau sinh, có lấy máu gót chân không, kết quả ntnẢnh có chứa bàn

Mô tả được tạo tự động Table

Description automatically generated

Sau sinh có thể có viêm màng não

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

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

* **Bệnh lí ty thể thì ti thể là cơ quan hô hấp của tế bào, hô hấp tạo năng lượng cho tb qua chu trình đường phân và Crebs. Nếu** ty thể bị bệnh thì chu trình Creps không thể tạo năng lượng dẫn tới cơ thể sẽ bị yếu, chậm phát triển vì không có năng lượng hoạt động. Và đồng thời sẽ bị ứ các chất chuyển hóa trung gian của chu trình đường phân và Creps là acid lactid . Vì vậy, Bệnh lí ty thể bệnh nhân có đặc điểm là toan CH + tăng axit lactic máu, một số trường hợp mình không phát hiện nó toan chuyển hóa mà mình phát hiện nó bị kiềm hô hấp (do bù trừ toan chuyển hóa)
* Bệnh acid amin: acid amin là của protein, đặc trưng là tăng NH3 trong máu (biểu hiện rối loạn chu trình chuyển hóa Ure)

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

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

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

Xem bé có sử dụng thuốc gì không.

Nội tiết thì có chương trình tầm soát sau sinh

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

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

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

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

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

# Đề nghị xét nghiệm

Diagram

Description automatically generated

* chậm phát triển vận động, tiền căn gia đình có bệnh lí teo cơ tủy sống => EMG, xn gen, có thể sinh thiết cơ (nhưng những đứa teo cơ tủy sống thường yếu cơ hô hấp rồi, khi gây mê phải đặt NKQ nên sợ. Bây giờ teo cơ tủy sống XN gen là chẩn đoán được rồi)
* Nếu chậm phát triển vận động đơn thuần, tiền căn gđ k ghi nhận bệnh lí di tryền => Sinh thiết cơ trước
* Bất thường giao tiếp xã hội, không giao tiếp bằng mắt => để ý xem có bất thường thính lực thị lực không
* không có chậm ptr tâm thần nên là chưa cần MRI não (DQ về ngôn ngữ hoặc xã hội giảm và tiền căn viêm màng não, sinh khó – gợi ý nhiều là vấn đề trung ương thì MRI não)

1. EEG

* EEG: ko co giật nên ko làm. Hoặc vd mình thấy bé có thoái triển tâm thần vđ => nghi ngờ bé động kinh - co giật trong đêm thì ba mẹ ko ghi nhận => làm EEG

1. Đo thính lực

* Để coi bé có điếc không vì điếc cũng là 1 nguyên nhân có thể gây chậm nói.
* Cái thính lực là cái làm cho 1 bé giao tiếp mắt bình thường nhưng chậm nói đó
* Chậm nói thì đo thính lực, nhưng ngoài thính lực thì mình phải soi xem cơ  
  nâng vòng khẩu khái, khép dây thanh bình thường không vì nó liên quan tới  
  phát âm và nó cũng có thể là di chứng của viêm màng não

1. EMG và sinh thiết cơ (bệnh lí TK-cơ)\_là hướng về thần kinh ngoại biên: Nếu  
   ảnh hưởng cơ thì ảnh hưởng cả vận động tinh và vận động thô luôn, nhưng bé này chỉ bị vđ thô thôi, vđ tinh bình thường. Hơn nữa nếu bệnh TK ngoại biênthì trí tuệ bé phát triển bình thường, tức là bé sẽ không chậm nói gì hết, nhưng sẽ chậm vận động tinh và vận động thô. Bé mình chậm vđ thô mà không chậm vđ tinh và kĩ năng ngôn ngữ nên không làm điện cơ và sinh thiết cơ.
2. Chọn MRI hay CT? Vì nhiễm trùng hệ TK trung ương nên chọn MRI . Còn CT thì khi nào nghĩ u hoặc nghĩ tụ mủ (tụ mủ tức là BN có 1 sang thương khu trú thì thường BN sẽ biểu hiện yếu liệt, khi khám thì sẽ thấy yếu nửa người, tức là đi/chạy vẫn được nhưng bị vẹo sang 1 bên. Thực bế bé này đi được, chạy té chứ không biểu hiện nửa người nên không làm CT.

* MRI khi bé có tiền căn viêm màng não
* DQ về ngôn ngữ hoặc xã hội giảm và tiền căn viêm màng não, sinh khó – gợi ý nhiều là vấn đề trung ương thì MRI não
* Nếu mà bệnh nhân có bất thường hình ảnh học thì thường sẽ có khiếm khuyết vận động

# XỬ TRÍ

2 lần ra vùng xám thì chuyển khám chuyên khoa