

Số: 359 /QĐ-BYT

Hà Nội, ngày 31 tháng 01 năm 2023

QUYẾT ĐỊNH

Về việc ban hành tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm – Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em”

BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ

Căn cứ Nghị định số 95/2022/NĐ-CP ngày 15/ 11/2022 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Căn cứ Quyết định số 5039/QĐ-BYT ngày 02/12/2020 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc Thành lập Ban soạn thảo và Tổ biên tập; Quyết định số 2318/QĐ-BYT ngày 26/8/2022 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc kiện toàn Ban soạn thảo và Tổ Biên tập xây dựng chỉnh sửa, bổ sung Tài liệu Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em;

Căn cứ Quyết định số 2681/QĐ-BYT ngày 03/10/2022 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc thành lập Hội đồng thẩm định và nghiệm thu Tài liệu thay thế Tài liệu ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2014 của Bộ trưởng Bộ Y tế Ban hành Tài liệu hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật;

Căn cứ biên bản họp ngày 29/10/2022 và Biên bản họp ngày 08/11/2022 của Hội đồng thẩm định và nghiệm thu tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em”;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh - Bộ Y tế.

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Ban hành kèm theo Quyết định này tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em”.

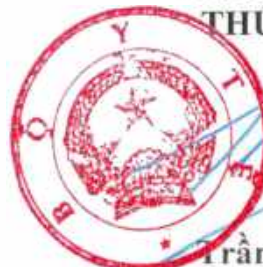
Điều 2. Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký, ban hành.

Điều 3. Các Ông, bà: Chánh văn phòng Bộ, Chánh Thanh tra Bộ; Vụ trưởng, Cục trưởng các Vụ, Cục thuộc Bộ Y tế; Giám đốc các bệnh viện, viện có giường bệnh trực thuộc Bộ Y tế; Giám đốc Sở Y tế các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương; Thủ trưởng các đơn vị có liên quan chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

Nơi nhận:

- Như điều 3;
- Bộ trưởng (để b/c);
- Công TTĐT Bộ Y tế; website Cục QLKCB;
- Tổ chức VH;
- Lưu; VT, KCB

**KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG**



Trần Văn Thuận



HƯỚNG DẪN PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ EM KHUYẾT TẬT

*(Ban hành kèm theo Quyết định số 359/QĐ-BYT ngày 31 tháng 01 năm 2023
của Bộ trưởng Bộ Y tế)*

Hà Nội, năm 2023

CHỈ ĐẠO BIÊN SOẠN

1. PGS. TS Nguyễn Trường Sơn, Thứ trưởng Bộ Y tế.
2. PGS. TS Trần Văn Thuấn, Thứ trưởng Bộ Y tế.

BAN SOẠN THẢO VÀ TỔ BIÊN TẬP

(Ban hành kèm theo Quyết định số 2318/QĐ-BYT ngày 26/ 8 /2022 của Bộ trưởng Bộ Y tế)

I. Ban soạn thảo

- | | |
|--|----------------------------|
| 1. Ông Lương Ngọc Khuê, Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh. | Trưởng ban |
| 2. Ông Cao Hưng Thái, Phó Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh. | Phó Trưởng ban thường trực |
| 3. Ông Nguyễn Văn Quân, Phó Cục trưởng Cục Khoa học công nghệ và Đào tạo, Bộ Y tế. | Phó Trưởng ban |
| 4. Ông Nguyễn Trọng Khoa, Phó Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh. | Ủy viên |
| 5. Ông Trần Đăng Khoa, Phó Vụ trưởng, Vụ Sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em | Ủy viên |
| 6. Ông Phạm Duy Hiền, Phó Giám đốc Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 7. Đại diện Lãnh đạo Văn phòng Unicef tại Việt Nam. | Ủy viên |
| 8. Ông Trần Ngọc Nghị, Trưởng phòng, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh. | Ủy viên |
| 9. Ông Nguyễn Lâm Hiếu, Phó trưởng bộ môn Tim mạch, Giám đốc Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. | |
| 10. Ông Đỗ Chí Hùng, Trưởng khoa Phục hồi chức năng Bệnh viện E . | Ủy viên |
| 11. Ông Lương Tuấn Khanh, Giám đốc Trung tâm Phục hồi chức năng, Bệnh viện Bạch Mai. | Ủy viên |
| 12. Ông Vũ Chí Dũng, Giám Đốc Trung tâm Nội tiết – Chuyển hóa- Di truyền và liệu pháp Phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 13. Ông Trịnh Quang Dũng, Trưởng khoa Phục hồi chức năng, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 14. Ông Thành Ngọc Minh, Trưởng khoa Tâm thần, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 15. Ông Nguyễn Tuyết Xương, Trưởng khoa Tai – Mũi – Họng, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 16. Ông Đỗ Văn Cẩn, Trưởng khoa Răng-Hàm-Mặt, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 17. Bà Nguyễn Thị Mai Hương, Phụ trách khoa huyết học lâm sàng, Bệnh viện Nhi Trung ương. | Ủy viên |
| 18. Ông Nguyễn Văn Huy, Phó trưởng khoa Mắt trẻ em, Bệnh viện Mắt Trung ương. | Ủy viên |
| 19. Bà Lê Thanh Vân, Chủ nhiệm Bộ môn Vật lý trị liệu, Trường Đại học Y-Dược Thành phố Hồ Chí Minh. | Ủy viên |
| 20. Ông Lê Quang Dương, Giám đốc Trung tâm Phát triển Sức khỏe Bền vững (VietHealth). | Ủy viên |
| 21. PGS. Đinh Thị Phương Hòa, Nguyên Phó Vụ trưởng Vụ Sức khỏe Bà mẹ - | Ủy viên |

Trẻ em - Bộ Y tế.

- | | |
|---|--------------------|
| 22. Bà Nguyễn Thị Kim Hoa, Viện Khoa học Giáo dục Việt Nam. | Ủy viên |
| 23. Bà Cao Bích Thủy, Phó trưởng bộ môn Vật lý trị liệu - Phục hồi chức năng, Trường Đại học kỹ thuật Y - Dược Đà Nẵng. | Ủy viên |
| 24. Bà Bùi Thị Mai Hương, Viện dinh dưỡng Quốc Gia. | Ủy viên |
| 25. Bà Nguyễn Minh Lý, giảng viên bộ môn tim mạch, Phó Giám đốc Trung tâm tim mạch, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. | Ủy viên |
| 26. Ông Phạm Dũng, Giám đốc Ủy ban Y tế Hà Lan – Việt Nam (MCNV) | Ủy viên |
| 27. Ông Đỗ Ngọc Tùng, trưởng nhóm kỹ thuật hoạt động trị liệu, Hội trợ giúp Người khuyết tật Việt Nam (VNAH) | Ủy viên |
| 28. Bà Nguyễn Minh Hạnh, Chuyên viên chính, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh. | Ủy viên, thư ký |

II. Tổ Biên tập

- | | |
|--|-----------------------|
| 1. Ông Cao Hưng Thái, Phó Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Tổ trưởng |
| 2. Ông Nguyễn Văn Quân, Phó Cục trưởng Cục Khoa học công nghệ và Đào tạo, Bộ Y tế | Tổ phó |
| 3. Ông Trần Ngọc Nghị, Trưởng phòng, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Thành viên, thư ký |
| 4. Bà Nguyễn Thị Thanh Lịch Phó trưởng phòng, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Bộ Y tế, | Thành viên |
| 5. Bà Nguyễn Thị Hương Giang, Phó trưởng Khoa Phục hồi chức năng, Bệnh viện Nhi Trung ương | Thành viên |
| 6. Bà Nguyễn Minh Hạnh, Chuyên viên chính, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Thành viên |
| 7. Bà Nguyễn Mai Hương, chuyên viên chính, Vụ sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em | Thành viên |
| 8. Bà Đào Thị Hồng Hà, chuyên viên Cục Khoa học công nghệ và Đào tạo, Bộ Y tế | Thành viên |
| 9. Bà Nguyễn Thu Thủy, Khoa PHCN, Bệnh viện Nhi Trung ương | Thành viên |
| 10. Ông Đỗ Đức Tuấn, chuyên viên Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Thành viên |
| 11. Bà Nguyễn Hồng Linh, Phó Giám đốc Trung tâm Phát triển Sức khỏe Bền vững (VietHealth) | Thành viên |
| 12. Bà Đỗ Hồng Châu, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Thành viên |
| 13. Ông Phạm Đức Viễn, Trung tâm Phát triển Sức khỏe Bền vững (VietHealth) | Thành viên |
| 14. Bà Phạm Lan Anh, Trung tâm Phát triển Sức khỏe Bền vững (VietHealth) | Thành viên |
| 15. Bà Ngô Yến Ly, Trung tâm Phát triển Sức khỏe Bền vững (VietHealth) | Thành viên |
| 16. Bà Lương Thị Hằng, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh | Thành viên |

BAN SOẠN THẢO

(Ban hành kèm theo Quyết định số 1730/QĐ-BYT ngày 20/5/2009 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc thành lập Ban Biên soạn tài liệu “Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật”

Chủ biên:

PGS.TS. Nguyễn Thị Xuyên.

TS. Trần Quý Tường.

Ban Biên soạn:

1. PGS.TS. Trần Trọng Hải, Trưởng Ban Biên soạn

2. PGS.TS. Cao Minh Châu.

3. PGS.TS. Trần Văn Chương.

4. PGS.TS. Vũ Thị Bích Hạnh.

5. PGS.TS. Nguyễn Thị Minh Thủy.

6. PGS. TS. Đinh Thị Phương Hòa

7. TS. Trần Thị Thu Hà.

8. TS. Phạm Thị Thu Hương.

9. BSCKII. Trịnh Quang Dũng.

10. TS. Nguyễn Thị Hương Giang.

11. Ths. Nguyễn Thị Thanh Bình.

12. Ths. Lê Tuấn Đống.

13. ThS. Phạm Dũng.

14. ThS. Trần Ngọc Nghị.

15. BSCKI. Nguyễn Thị Thanh Lịch.

Ban Biên tập:

1. ThS. Lê Tuấn Đống.

2. BSCKI. Nguyễn Thị Thanh Lịch.

3. Nguyễn Thị Hương Giang.

QUYẾT ĐỊNH

Về việc thành lập Hội đồng thẩm định và nghiệm thu Tài liệu sửa đổi, bổ sung Tài liệu hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2014 của Bộ trưởng Bộ Y tế

BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ

Căn cứ Luật Khám bệnh, chữa bệnh năm 2009;

Căn cứ Nghị định số 75/2017/NĐ-CP ngày 20 tháng 6 năm 2017 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Căn cứ Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2014 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc Ban hành Tài liệu hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật;

Căn cứ Quyết định số 5039/QĐ-BYT ngày 02/12/2020 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc Thành lập Ban soạn thảo và Tổ biên tập xây dựng chỉnh sửa, bổ sung Tài liệu Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Bộ Y tế.

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Thành lập Hội đồng thẩm định và nghiệm thu Tài liệu sửa đổi, bổ sung Tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật” ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2014 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc Ban hành Tài liệu hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật (sau đây gọi tắt là Hội đồng), gồm các Ông, Bà có tên theo danh sách kèm theo.

Điều 2. Hội đồng có nhiệm vụ sau:

1. Thẩm định và nghiệm thu Tài liệu thay thế Tài liệu ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2014 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc ban hành Tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật”.
2. Nhiệm vụ cụ thể các thành viên Hội đồng do Chủ tịch Hội đồng phân công.
3. Cục Quản lý Khám, chữa bệnh có nhiệm vụ tiếp thu ý kiến của Hội đồng, báo cáo Ban soạn thảo để chỉnh sửa, hoàn thiện Tài liệu thay thế.

Điều 3. Kinh phí hoạt động của hội đồng do Cơ quan Phát triển Quốc tế Hoa Kỳ (USAID) tài trợ, thông qua Dự án “Tăng cường năng lực mạng lưới dịch vụ và trị liệu cho Trẻ em khuyết tật từ 0 đến 6 tuổi” (Dự án DISTINCT) do Trung tâm Phát triển sức khỏe bền vững (VietHealth) thực hiện và các nguồn viện trợ hợp pháp khác (nếu có). Việc quản lý và sử dụng nguồn kinh phí theo đúng quy định của pháp luật.

Điều 4. Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký, ban hành. Hội đồng tự giải thể sau khi hoàn thành nhiệm vụ.

Điều 5. Các Ông/Bà Chánh Văn phòng Bộ, Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Thủ trưởng các đơn vị có liên quan và các Ông, Bà có tên tại Điều 1 chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

Nơi nhận:

- Như Điều 5;
- Quyền bộ trưởng Đào Hồng Lan (để b/cáo);
- Lưu: VT, KCB.

**KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG**



Nguyễn Trường Sơn

I. Hội đồng thẩm định và nghiệm thu Tài liệu 1 thuộc Tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em ” thay thế Tài liệu ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2012

1. Tên Tài liệu 1: Hướng dẫn tổ chức thực hiện Phát hiện sớm – Can thiệp sớm

2. Thành phần Hội đồng:

- PGS.TS. Trần Trọng Hải, Chủ tịch Hội phục hồi chức năng Việt Nam, Chủ tịch Hội đồng;
- TS. Cao Hưng Thái, Phó Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh – Bộ Y tế, Phó Chủ tịch Hội đồng;
- GS.TS. Cao Minh Châu, Tổng thư ký Hội Phục hồi chức năng Việt Nam, Phó Chủ tịch Hội đồng;
- TS. Trịnh Văn Hùng, Phó trưởng Phòng Quản lý Đào tạo Cục Khoa học công nghệ và Đào tạo, Ủy viên;
- PGS.TS. Phạm Văn Minh, Trưởng Bộ môn Phục hồi chức năng, Trường Đại học Y Hà Nội, Ủy viên;
- ThS. Nguyễn Minh Hạnh, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh; Ủy viên thư ký.

II. Hội đồng thẩm định và nghiệm thu Tài liệu 2 thuộc Tài liệu “Hướng dẫn Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật trẻ em ” thay thế Tài liệu ban hành tại Quyết định số 970/QĐ-BYT ngày 29/3/2012

1. Tên Tài liệu 2: Hướng dẫn Phát hiện sớm – Can thiệp sớm một số dạng khuyết tật thường gặp

2. Thành phần Hội đồng:

- PGS.TS. Trần Trọng Hải, Chủ tịch Hội phục hồi chức năng Việt Nam, Chủ tịch Hội đồng;
- TS. Cao Hưng Thái, Phó Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh – Bộ Y tế, Phó Chủ tịch Hội đồng;
- GS.TS. Cao Minh Châu, Tổng thư ký Hội Phục hồi chức năng Việt Nam, Phó Chủ tịch Hội đồng;
- TS. Trịnh Văn Hùng, Phó trưởng Phòng Quản lý Đào tạo Cục Khoa học công nghệ và Đào tạo, Ủy viên;
- PGS.TS. Phạm Văn Minh, Trưởng Bộ môn Phục hồi chức năng, Trường Đại học Y Hà Nội, Ủy viên;
- PGS.TS. Lê Ngọc Tuyền – Trưởng khoa phẫu thuật tạo hình -Thẩm mỹ - Bệnh viện Răng Hàm Mặt Trung ương Hà Nội;
- ThS. Lê Anh Tuấn – Trưởng Khoa Tai Mũi Họng trẻ em, Bệnh viện Tai Mũi Họng Trung ương;
- ThS. Nguyễn Minh Hạnh, Phòng Phục hồi chức năng và Giám định, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Ủy viên thư ký.

LỜI NÓI ĐẦU

Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật là một nội dung quan trọng của phục hồi chức năng (PHCN) và phục hồi chức năng dựa vào cộng đồng (PHCNDVCD).

Trong những năm gần đây Đảng, Nhà nước, Chính phủ, Bộ Y tế, Bộ LĐTBXH, các Bộ/ngành và Chính quyền địa phương rất quan tâm đến công tác phục hồi chức năng nói chung và hoạt động phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật nói riêng; đã ban hành nhiều chính sách nhằm phát triển công tác PHCN. Hệ thống khám, chữa bệnh, PHCN, các cơ sở trợ giúp xã hội, cơ sở giáo dục trẻ kem khuyết tật ở nước ta ngày càng phát triển rộng khắp từ tuyến trung ương đến xã, phường và cộng đồng. Chất lượng chăm sóc, khám, chữa bệnh, PHCN và năng lực cung cấp dịch vụ ngày càng được cải thiện. Mỗi năm có hàng triệu người bao gồm: Người khuyết tật, đối tượng trợ giúp xã hội và người dân nói chung và trẻ em khuyết tật nói riêng được chăm sóc, PHCN, cải thiện chức năng, xóa bỏ mặc cảm, vươn lên hòa nhập cộng đồng, góp phần an sinh xã hội và phát triển đất nước.

Ngày 29 tháng 3 năm 2012, Bộ trưởng Bộ Y tế đã ký Quyết định số 970/QĐ-BYT về việc ban hành tài liệu “Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật”. Bộ tài liệu này gồm: Tài liệu: “Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật” (dành cho cán bộ quản lý); Tài liệu: “Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật” (dành cho cán bộ y tế); Tài liệu: “Hướng dẫn chăm sóc dinh dưỡng cho (dành cho cán bộ y tế và các bà mẹ). Bộ tài liệu này đã được biên soạn công phu với sự tham gia của nhiều chuyên gia có kinh nghiệm về trẻ khuyết tật trong và ngoài nước.

Tuy nhiên, qua hơn 10 năm triển khai thực hiện Quyết định nêu trên, cùng với sự tiến bộ của khoa học kỹ thuật, các kiến thức về phát hiện sớm, can thiệp sớm với trẻ khuyết tật trên thế giới cũng như tại Việt Nam có nhiều tiến bộ. Để kịp thời cập nhật, bổ sung các nội dung hướng dẫn mới, bổ sung hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm một số dạng khuyết tật chưa được đề cập trong Quyết định số 970/QĐ-BYT nêu trên, đồng thời cập nhật các phương pháp mới, kỹ thuật mới trong phát hiện sớm, can thiệp sớm với trẻ khuyết tật, ngày 26 tháng 8 năm 2022, Bộ trưởng Bộ Y tế đã ban hành Quyết định số 2318/QĐ-BYT về thành lập Ban soạn thảo, Tổ Biên tập Bộ tài liệu **“*Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật*”**.

Quan điểm biên soạn tài liệu: Ban soạn thảo đã kế thừa các nội dung của Bộ tài liệu ban hành kèm theo Quyết định số 970/QĐ-BYT năm 2012 có cập nhật, bổ sung các nội dung hướng dẫn mới, một số dạng khuyết tật phổ biến tại Việt Nam. Ban Biên soạn đã tham khảo tài liệu về PHCN, PHCNDVCD, hướng

dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật của WHO, UNICEF, tham khảo ý kiến của các chuyên gia PHCN trong nước và quốc tế để điều chỉnh bổ sung cho phù hợp với tình hình thực tế tại Việt Nam, Bộ tài liệu gồm:

- **Tài liệu 1: Hướng dẫn tổ chức thực hiện Phát hiện sớm – Can thiệp sớm.**
- **Tài liệu 2: Hướng dẫn Phát hiện sớm – Can thiệp sớm một số dạng khuyết tật thường gặp.**

Bộ Tài liệu này sử dụng cho cán bộ quản lý chương trình PHCNDVCD, cán bộ y tế từ tuyến trung ương đến cộng đồng; các cha mẹ, người thân, gia đình có trẻ em nghi ngờ rối loạn phát triển hoặc bị khuyết tật; các giáo viên, cộng tác viên PHCNDVCD, người chăm sóc trẻ tham khảo tài liệu nhằm hỗ trợ phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật.

Bộ Y tế đánh giá cao và trân trọng cảm ơn sự giúp đỡ quý báu về kỹ thuật và nguồn lực của Cơ quan phát triển Quốc tế Hoa kỳ (USAID) thông qua Dự án “Tăng cường Năng lực Mạng lưới Dịch vụ và Trị liệu cho Trẻ em Khuyết tật từ 0 đến 6 tuổi” (Dự án DISTINCT) do Trung tâm Phát triển Sức khoẻ Bền vững (VietHealth), các chuyên gia PHCN của Hội PHCN Việt Nam, Hội đồng thẩm định và nghiệm thu tài liệu, các nhà khoa học trong nước và quốc tế, các thành viên Ban soạn thảo và Tổ Biên tập.

Sau nhiều lần hội thảo, xin ý kiến đóng góp của các chuyên gia hoạt động trong lĩnh vực PHCN, đến nay, bộ tài liệu “**Hướng dẫn phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ em khuyết tật**” đã hoàn thiện.

Mặc dù, Ban Biên soạn đã hết sức cố gắng nhưng Bộ tài liệu khó tránh khỏi thiếu sót. Bộ Y tế kính mong bạn đọc gửi những nhận xét, phản hồi về Bộ tài liệu này để những lần tái bản sau được hoàn chỉnh hơn. Các góp ý, xin gửi về Bộ Y tế (Cục Quản lý Khám, chữa bệnh); địa chỉ 138A Giảng Võ, Ba Đình, Hà Nội.

Trân trọng cảm ơn.

**KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG**



*** Trần Văn Thuận**

DANH MỤC TỪ NGỮ VIẾT TẮT

| | |
|-----------------------|--|
| ASQ | Bộ công cụ theo dõi sự phát triển của trẻ theo độ tuổi và giai đoạn (Ages and Stages Questionnaires) |
| BS | Bác sĩ |
| BSCKI | Bác sĩ Chuyên khoa I |
| BV | Bệnh viện |
| YHCT - PHCN | Y học cổ truyền – Phục hồi chức năng |
| CT | Can thiệp |
| PHS – CTS | Phát hiện sớm - Can thiệp sớm |
| PHCN | Phục hồi chức năng |
| PHCNDVCD | Phục hồi chức năng dựa vào cộng đồng |
| DCCH | Dụng cụ chỉnh hình |
| HĐTL/OT | Hoạt động trị liệu |
| KTPT | Khuyết tật phát triển |
| KTTT | Khuyết tật trí tuệ |
| KTV | Kỹ thuật viên |
| MCHAT-R, MCHAT-R/F | Bộ công cụ sàng lọc nguy cơ tự kỷ |
| NNTL/ST | Ngôn ngữ trị liệu |
| TKT | Trẻ khuyết tật |
| LĐ-TB-XH | Lao động – Thương binh – Xã hội |
| VLTL/PT | Vật lý trị liệu |

MỤC LỤC

| TT | Nội dung | Trang |
|-------------------|---|--------------|
| TÀI LIỆU 1 | HƯỚNG DẪN TỔ CHỨC THỰC HIỆN PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM | 1 |
| CHƯƠNG I | TỔNG QUAN VỀ KHUYẾT TẬT, PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRẺ EM KHUYẾT TẬT | 2 |
| Bài 1 | Tổng quan về trẻ khuyết tật | 3 |
| Bài 2 | Hướng dẫn thực hiện phát hiện sớm can thiệp sớm trẻ khuyết tật theo nhóm | 22 |
| CHƯƠNG II | HƯỚNG DẪN TRIỂN KHAI PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRẺ EM KHUYẾT TẬT | 23 |
| Bài 1 | Công tác chuẩn bị tổ chức phát hiện sớm can thiệp sớm trẻ khuyết tật | 24 |
| Bài 2 | Tổ chức thực hiện phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ khuyết tật | 31 |
| Bài 3 | Hướng dẫn thực hiện sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển và dấu hiệu nghi ngờ khuyết tật | 40 |
| Bài 4 | Khám đánh giá, phân loại khuyết tật và đánh giá nhu cầu can thiệp | 55 |
| TÀI LIỆU 2 | HƯỚNG DẪN PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM MỘT SỐ DẠNG KHUYẾT TẬT THƯỜNG GẶP | 79 |
| CHƯƠNG I | PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT VẬN ĐỘNG | 80 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị bàn chân khoèo bẩm sinh | 81 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh | 90 |
| Bài 3 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ liệt mềm tay do tổn thương đám rối thần kinh cánh tay | 95 |
| Bài 4 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị xơ hóa cơ ức đòn chũm | 103 |
| Bài 5 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị liệt dây thần kinh vi ngoại biên | 109 |
| Bài 6 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị viêm đa rễ dây thần kinh | 113 |
| Bài 7 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị viêm đa dây thần kinh | 129 |
| Bài 8 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm cho trẻ mắc CMT | 132 |
| Bài 9 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị teo cơ giả phì đại | 138 |
| Bài 10 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh thoái hóa cơ tủy | 145 |
| Bài 11 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm tật nứt đốt sống ở trẻ em | 152 |
| Bài 12 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bị cong vẹo cột sống | 166 |
| Bài 13 | Xử trí một số vấn đề về khớp gối ở trẻ em (chân vòng kiềng, | 174 |

| | | |
|-------------------|---|-----|
| | chân chữ x) | |
| Bài 14 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm cho trẻ có bàn chân bẹt | 179 |
| CHƯƠNG II | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT NGHE NÓI | 183 |
| Bài 1 | Sàng lọc khiếm thính | 184 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ khiếm thính | 189 |
| Bài 3 | Các giải pháp can thiệp khiếm thính | 201 |
| Bài 4 | Cấy ốc tai điện tử với trẻ nghe kém | 211 |
| CHƯƠNG III | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ CHẬM PHÁT TRIỂN NGÔN NGỮ | 219 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ chậm phát triển ngôn ngữ | 220 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ rối loạn âm lời nói | 225 |
| Bài 3 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ dính phanh lưỡi | 235 |
| Bài 4 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có khe hở môi, vòm miệng | 242 |
| Bài 5 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ thiếu năng vòm mềm, hầu | 254 |
| CHƯƠNG IV | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ KHUYẾT TẬT VỀ NHÌN | 262 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có bệnh mù màu và rối loạn sắc giác | 263 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ khiếm thị | 268 |
| Bài 3 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ nhược thị | 276 |
| Bài 4 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có bất thường phát triển thị giác bẩm sinh | 284 |
| Bài 5 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm tật khúc xạ ở trẻ em | 290 |
| Bài 6 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ chậm trưởng thành thị giác | 297 |
| CHƯƠNG V | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT VỀ THẦN KINH, TÂM THẦN | 300 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ bại não | 301 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ rối loạn phổ tự kỷ | 315 |
| Bài 3 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ rối loạn tăng động, giảm chú ý | 316 |
| Bài 4 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có rối loạn tic và hội chứng tourette | 326 |
| CHƯƠNG VI | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT TRÍ TUỆ | 332 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ chậm phát triển trí tuệ | 333 |
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm hội chứng down | 350 |
| CHƯƠNG VII | PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM CÁC KHUYẾT TẬT KHÁC | 360 |
| Bài 1 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có tim bẩm sinh | 361 |

| | | |
|--------------------|---|-----|
| Bài 2 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có dị tật đường tiêu hoá | 377 |
| Bài 3 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm trẻ có dị tật tay chân (thừa ngón tay/ngón chân) | 380 |
| Bài 4 | Phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh thalassemia/thiếu máu hồng cầu hình liềm | 384 |
| Bài 5 | Phát hiện sớm và can thiệp sớm trẻ có bệnh hemophilia | 395 |
| CHƯƠNG VIII | HƯỚNG DẪN CHĂM SÓC, DINH DƯỠNG VÀ SỬ DỤNG THIẾT BỊ, DỤNG CỤ PHỤC HỒI CHỨC NĂNG | 404 |
| Bài 1 | Chăm sóc giảm nhẹ trẻ khuyết tật tại gia đình và cơ sở y tế | 405 |
| Bài 2 | Chế độ tiết chế dinh dưỡng tại gia đình và tại cơ sở y tế | 411 |
| Bài 3 | Thiết bị, dụng cụ, học liệu trong can thiệp sớm | 435 |
| Bài 4 | Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp | 438 |
| Bài 5 | Dụng cụ Phục hồi chức năng | 453 |

TÀI LIỆU 1
HƯỚNG DẪN TỔ CHỨC THỰC HIỆN
PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM

CHƯƠNG I
TỔNG QUAN VỀ KHUYẾT TẬT,
PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ EM
KHUYẾT TẬT

BÀI 1. TỔNG QUAN VỀ TRẺ KHUYẾT TẬT

I. ĐẠI CƯƠNG

1. Khái niệm về khuyết tật

- Theo luật Người khuyết tật: “Người khuyết tật là người bị khiếm khuyết một hoặc nhiều bộ phận cơ thể hoặc bị suy giảm chức năng được biểu hiện dưới dạng tật khiến cho lao động, sinh hoạt, học tập gặp khó khăn”¹

- Theo ICF: 2001: Khuyết tật là bất kỳ tình trạng nào của cơ thể hoặc tâm trí suy giảm khiến người mắc bệnh khó khăn hơn trong việc thực hiện các hoạt động nhất định (hạn chế hoạt động) và tương tác với thế giới xung quanh (hạn chế tham gia)².

- Khuyết tật được hiểu là tình trạng giảm chức năng xảy ra khi một người có vấn đề về sức khỏe và gặp phải các rào cản trong môi trường sống khiến cho họ gặp khó khăn trong việc thực hiện các chức năng trong đời sống sinh hoạt hàng ngày cũng như không tham gia một cách bình đẳng vào các hoạt động xã hội³

- Quan niệm về khuyết tật được tổ chức y tế thế giới cụ thể hóa trong việc phân biệt các cấp độ khuyết tật như sau:

+ *Khiếm khuyết*: Là tình trạng mất mát, thiếu hụt hoặc bất bình thường của cấu trúc giải phẫu và sinh lý do bẩm sinh hay mắc phải. Đây là tình trạng khuyết tật ở **cấp độ cấu trúc của cơ thể**.

+ *Hạn chế hoạt động*: Là tình trạng khó khăn khi **thực hiện** một hoặc nhiều hoạt động trong đời sống hàng ngày (như đi lại, ăn, mặc quần áo, chăm sóc cá nhân, giao tiếp với người khác v.v...) do ảnh hưởng của khiếm khuyết kết hợp với các rào cản tiếp cận môi trường. Đây là tình trạng khuyết tật ở **cấp độ cá nhân**.

+ *Hạn chế sự tham gia*: Là tình trạng một người gặp khó khăn hoặc không thể **tham gia** các lĩnh vực khác nhau của cuộc sống (như học tập, lao động, vui chơi, thể thao - văn hóa, du lịch, hoạt động chính trị - xã hội ...) do ảnh hưởng bởi khiếm khuyết hoặc hạn chế vận động kết hợp với các rào cản về xã hội (như phân biệt đối xử, kỳ thị, thiếu chính sách hỗ trợ). Đây là tình trạng khuyết tật ở **cấp độ xã hội**.

2. Phân dạng khuyết tật

¹ Theo Khoản 1, Điều 2 Luật Người khuyết tật số 51/2010/QH12 ngày 17 tháng 6 năm 2010 do Quốc hội ban hành

² Theo phân loại quốc tế về chức năng, khuyết tật và sức khỏe của WHO (ICF: 2001)

³ Theo Matile Leonardi và CS, (2006)

2.1. Theo Luật Người khuyết tật có 6 dạng khuyết tật sau ⁴:

- (1) Khuyết tật vận động;
- (2) Khuyết tật nghe, nói;
- (3) Khuyết tật nhìn;
- (4) Khuyết tật thần kinh, tâm thần;
- (5) Khuyết tật trí tuệ;
- (6) Khuyết tật khác.

2.2. Theo Nghị định số 28/2012/NĐ-CP quy định chi tiết và hướng dẫn thi hành một số điều của Luật người khuyết tật như sau ⁵:

- (1) Khuyết tật vận động là tình trạng giảm hoặc mất chức năng cử động đầu, cổ, chân, tay, thân mình dẫn đến hạn chế trong vận động, di chuyển.

- (2) Khuyết tật nghe, nói là tình trạng giảm hoặc mất chức năng nghe, nói hoặc cả nghe và nói, phát âm thành tiếng và câu rõ ràng dẫn đến hạn chế trong giao tiếp, trao đổi thông tin bằng lời nói.

- (3) Khuyết tật nhìn là tình trạng giảm hoặc mất khả năng nhìn và cảm nhận ánh sáng, màu sắc, hình ảnh, sự vật trong điều kiện ánh sáng và môi trường bình thường.

- (4) Khuyết tật thần kinh, tâm thần là tình trạng rối loạn tri giác, trí nhớ, cảm xúc, kiểm soát hành vi, suy nghĩ và có biểu hiện với những lời nói, hành động bất thường.

- (5) Khuyết tật trí tuệ là tình trạng giảm hoặc mất khả năng nhận thức, tư duy biểu hiện bằng việc chậm hoặc không thể suy nghĩ, phân tích về sự vật, hiện tượng, giải quyết sự việc.

- (6) Khuyết tật khác là tình trạng giảm hoặc mất những chức năng cơ thể khiến cho hoạt động lao động, sinh hoạt, học tập gặp khó khăn mà không thuộc các trường hợp được quy định tại các Khoản 1, 2, 3, 4 và 5 Điều này.

3. Mức độ khuyết tật

3.1. Theo Luật Người khuyết tật, mức độ khuyết tật được chia theo 3 mức sau đây 6:

⁴ Theo Khoản 1, Điều 3 Luật Người khuyết tật số 51/2010/QH12 ngày 17 tháng 6 năm 2010 do Quốc hội ban hành quy định.

⁵ Theo Điều 2, Nghị định số 28/2012/NĐ-CP ngày 10 tháng 04 năm 2012 quy định chi tiết và hướng dẫn thi hành một số điều của Luật người khuyết tật,

⁶ Theo Khoản 2, Điều 3 Luật Người khuyết tật số 51/2010/QH12 ngày 17 tháng 6 năm 2010 do Quốc hội ban hành quy định.

- Người khuyết tật đặc biệt nặng là người do khuyết tật dẫn đến không thể tự thực hiện việc phục vụ nhu cầu sinh hoạt cá nhân hàng ngày.

- Người khuyết tật nặng là người do khuyết tật dẫn đến không thể tự thực hiện một số việc phục vụ nhu cầu sinh hoạt cá nhân hàng ngày.

- Người khuyết tật nhẹ là người khuyết tật không thuộc trường hợp quy định tại điểm a và điểm b khoản này”.

3.2. Theo Nghị định số 28/2012/NĐ-CP, Người khuyết tật được chia làm 3 mức độ sau đây⁷:

- Người khuyết tật đặc biệt nặng là những người do khuyết tật dẫn đến mất hoàn toàn chức năng, không tự kiểm soát hoặc không tự thực hiện được các hoạt động đi lại, mặc quần áo, vệ sinh cá nhân và những việc khác phục vụ nhu cầu sinh hoạt cá nhân hàng ngày mà cần có người theo dõi, trợ giúp, chăm sóc hoàn toàn.

- Người khuyết tật nặng là những người do khuyết tật dẫn đến mất một phần hoặc suy giảm chức năng, không tự kiểm soát hoặc không tự thực hiện được một số hoạt động đi lại, mặc quần áo, vệ sinh cá nhân và những việc khác phục vụ nhu cầu sinh hoạt cá nhân hàng ngày mà cần có người theo dõi, trợ giúp, chăm sóc.

- Người khuyết tật nhẹ là người khuyết tật không thuộc trường hợp quy định tại Khoản 1 và Khoản 2 Điều này.

4. Tỷ lệ trẻ khuyết tật trên thế giới

4.1. Tỷ lệ khuyết tật chung

Tình hình khuyết tật trên phạm vi toàn cầu đã có nhiều thay đổi trong vài thập kỷ trở lại đây. Báo cáo về tình hình khuyết tật được Tổ chức y tế thế giới và Ngân hàng thế giới công bố đầu năm 2010 chỉ ra rằng tỷ lệ 10% khuyết tật trên tổng dân số thế giới, do WHO ước tính vào thập kỷ 70 thế kỷ 19 đã không còn phù hợp.

Số liệu từ các cuộc điều tra y tế và gánh nặng bệnh tật toàn cầu cũng như báo cáo tình hình khuyết tật từ các nước đã đưa đến một ước tính mới: Khoảng trên 1 tỷ người (15% dân số) trên thế giới bị khuyết tật.

Báo cáo khuyết tật riêng rẽ từng nước cho thấy tỷ lệ khuyết tật ở các nước phát triển luôn cao hơn đáng kể so với các nước đang hoặc chậm phát triển. Sự khác nhau này là do mỗi nước áp dụng định nghĩa, phương pháp và công cụ đo lường khuyết tật không giống nhau.

⁷ Theo Điều 3, Nghị định số 28/2012/NĐ-CP ngày 10 tháng 04 năm 2012 quy định chi tiết và hướng dẫn thi hành một số điều của Luật người khuyết tật.

Tuy nhiên kết quả từ hai cuộc điều tra quy mô toàn cầu với chung một cách thức và công cụ khảo sát lại cho thấy tỷ lệ khuyết tật ở các nước phát triển là thấp hơn so với nước đang hoặc chậm phát triển.

Kết quả điều tra y tế toàn cầu (2002-2004 với 59 nước tham gia) cho thấy tỷ lệ khuyết tật tại các nước thu nhập cao (bình quân tổng sản phẩm quốc nội GNI/đầu người trên 10.066 USD) là 11,8%, trong khi ở các nước thu nhập thấp hơn, tỷ lệ này là 18,0%.

Kết quả tổng điều tra gánh nặng bệnh tật toàn cầu (2004) cho ra tỷ lệ khuyết tật ở các nước phát triển là khoảng 15,4% trong khi đó, ở các nước có thu nhập trung bình và thấp hơn dao động từ 14,0% đến 16,4% tùy theo từng châu lục.

4.2. Tỷ lệ khuyết tật ở trẻ em trên thế giới

- Tỷ lệ khuyết tật ở trẻ em trên phạm vi toàn cầu qua Khảo sát gánh nặng bệnh tật toàn cầu năm 2004 chiếm 5,1% ở nhóm 0-14 tuổi⁸

+ Ở các nước thu nhập cao là 2,8%.

+ Ở các nước có thu nhập trung bình hoặc thấp: Châu Âu là 4,2%, Châu Mỹ là 4,5%, Trung Đông là 5,2%, Đông Nam Á là 5,2%, Tây Thái Bình Dương là 5,3% và Châu Phi là 6,4%.

+ Không có sự khác biệt đáng kể giữa tỷ lệ khuyết tật ở trẻ trai và gái mặc dù tỷ lệ trẻ khuyết tật ở trẻ trai cao hơn chút ít so với trẻ khuyết tật gái.

4.3. Tỷ lệ trẻ khuyết tật tại các nước phát triển⁹

- Theo điều tra của Ủy ban Dân số Mỹ (1994-1995): Khoảng 10% trẻ dưới 15 tuổi tại các nước phát triển bị giảm chức năng; có 9,1% trẻ trong độ tuổi 0-14 tuổi bị khuyết tật với 1,1% khuyết tật nghiêm trọng. Trong số trẻ tuổi học đường: 1,3% có khó khăn về vận động, 0,9% không thể tự chăm sóc cho mình, 5,5% gặp khó khăn về giao tiếp và 10,6% gặp khó khăn về học.

- Theo điều tra tại Đức (1991): 8% bé trai và 6% bé gái trong lứa tuổi 0-14 bị khuyết tật.

- Tại Newzealand theo Điều tra thống kê số người khuyết tật năm 1996 sử dụng Bảng hỏi về nhu cầu định hướng giáo dục đặc biệt thấy 11% số trẻ trong độ tuổi 0-14 khuyết tật.

- Tỷ lệ khuyết tật tại 27 nước Trung và Đông Âu (CEE) và cộng đồng các quốc gia độc lập (CIS) trong vòng 10 năm tăng gấp hai, thậm chí gấp năm lần (báo cáo của Quỹ Cứu trợ nhi đồng Liên hiệp quốc UNICEF 1990-2000).

4.4. Tỷ lệ trẻ khuyết tật tại các nước đang phát triển

⁸ Trích Tài liệu PHS-CTS Bộ Y tế ban hành 2014

⁹ Trích Tài liệu PHS-CTS Bộ Y tế ban hành 2014

Các nước nghèo và dựa chủ yếu vào nông nghiệp báo cáo có ít trẻ bị khuyết tật và ngân sách dành cho trẻ khuyết tật tại các nước này cũng ít hơn. Điều này cho thấy rằng ở các nước nghèo, trẻ em bị khuyết tật ít được phát hiện hơn.

5. Tỷ lệ trẻ khuyết tật tại Việt Nam

5.1. Theo báo cáo của Tổng cục Thống kê về điều tra Quốc Gia Người khuyết tật Việt Nam năm 2016.

Bảng/ Table: Tỷ lệ khuyết tật ở trẻ em (Percentage of child with disabilities)

Đơn vị/ Unit: %

| | Tỷ lệ khuyết tật trẻ em 2-17 tuổi Percentage of child with disabilities aged 2-17 years old | | | Tỷ lệ khuyết tật trẻ em 2-15 tuổi Percentage of child with disabilities aged 2-15 years old |
|-------------------------------|--|-------------|-------------|--|
| | Chung Total | 2-4 | 5-17 | |
| Cả nước/ Whole country | 2.79 | 2.74 | 2.80 | 3.02 |
| Khu vực/ Area | | | | |
| Thành thị/ Urban | 2.42 | 2.53 | 2.39 | 2.63 |
| Nông thôn/ Rural | 2.94 | 2.82 | 2.97 | 3.18 |
| Vùng/ Regions | | | | |
| ĐBSH/ RRD | 2.23 | 1.46 | 2.46 | 2.42 |
| TD-MNPB/ NMM | 4.42 | 3.19 | 4.79 | 4.66 |
| BTB-DHMT/ NCCC | 2.52 | 2.07 | 2.64 | 2.75 |
| TN/ CH | 2.97 | 3.84 | 2.77 | 3.21 |
| ĐNB/ SE | 1.77 | 1.93 | 1.73 | 1.94 |
| ĐBSCL/ MRD | 3.26 | 5.29 | 2.79 | 3.56 |
| Giới tính/ Sex | | | | |
| Nam/ Male | 3.00 | 2.99 | 3.00 | 3.21 |
| Nữ/ Female | 2.57 | 2.48 | 2.60 | 2.82 |

- Ước tính Việt Nam có khoảng 1,2 trẻ em khuyết tật độ tuổi 0-17 tuổi (chiếm 3,1% trẻ trong độ tuổi này), trong đó trẻ < 6 tuổi có tỷ lệ khuyết tật (chiếm 1,39% trẻ cùng độ tuổi).

- Loại khuyết tật phổ biến nhất ở trẻ em trong điều tra tại cộng đồng là khuyết tật về vận động chiếm 22,4% và khuyết tật về nói chiếm 21,4% tổng số trẻ khuyết tật.

- Nguyên nhân chính của tình trạng khuyết tật ở trẻ em là do khuyết tật bẩm sinh (chiếm 55,0%-64,6%) và do bệnh tật (chiếm 23,5%-29,1%).

- Có khoảng một nửa số trẻ em khuyết tật tại cộng đồng và khoảng 90% số trẻ em khuyết tật sống tại các trung tâm bị khuyết tật nặng, tình trạng đa khuyết tật gặp khá thường xuyên.

- Theo báo cáo của Tổng cục Thống kê: Điều tra quốc gia về người khuyết tật cho thấy có hơn 7% dân số từ 2 tuổi trở lên (tương đương với khoảng 6,2 triệu người) có khuyết tật và có 13% dân số (tương đương với gần 12 triệu người) sống trong gia đình có NKT

- Theo báo cáo của UNICEF (2016 và 2017): Việt Nam có khoảng 1,1 trẻ em khuyết tật độ tuổi dưới 16 tuổi. Số liệu thống kê của Bộ Lao động Thương binh Xã hội (LĐTB&XH) cũng cho thấy số trẻ khuyết tật là 1.3 triệu trẻ.

- Tỷ lệ trẻ khuyết tật: 2,79% ở nhóm 2 -17 tuổi; 2,74% ở nhóm 2 - 4 tuổi; 3,81% ở nhóm 5-17 tuổi. Tỷ lệ khuyết tật ở nông thôn là 2,94%, thành thị là 2,42%. Trong đó 0,22% khuyết tật về nghe; 0,15% khuyết tật về nhìn; 0,74% khuyết tật về nhận thức; 0,62% khuyết tật về giao tiếp; 0,56% khuyết tật về vận động; 2,21% khuyết tật về thần kinh; 0,78% đa khuyết tật.

- Loại khuyết tật phổ biến nhất ở trẻ em trong điều tra tại cộng đồng là khuyết tật về vận động chiếm 22,4% và khuyết tật về nói chiếm 21,4% tổng số trẻ khuyết tật.

- Nguyên nhân chính của tình trạng khuyết tật ở trẻ em là do khuyết tật bẩm sinh (chiếm 55,0%-64,6%) và do bệnh tật (chiếm 23,5%-29,1%).

- Có khoảng một nửa số trẻ em khuyết tật tại cộng đồng và khoảng 90% số trẻ em khuyết tật sống tại các trung tâm bị khuyết tật nặng, tình trạng đa khuyết tật gặp khá thường xuyên

5.2. Theo báo cáo của Tổng cục Thống kê về điều tra Quốc Gia Người khuyết tật Việt Nam năm 2016, mô hình khuyết tật chung:

Tỷ lệ khuyết tật của trẻ em theo chức năng, nhóm tuổi và khu vực
Percentage of difficulties of children by functional domain, age group and region

Đơn vị/ Unit: %

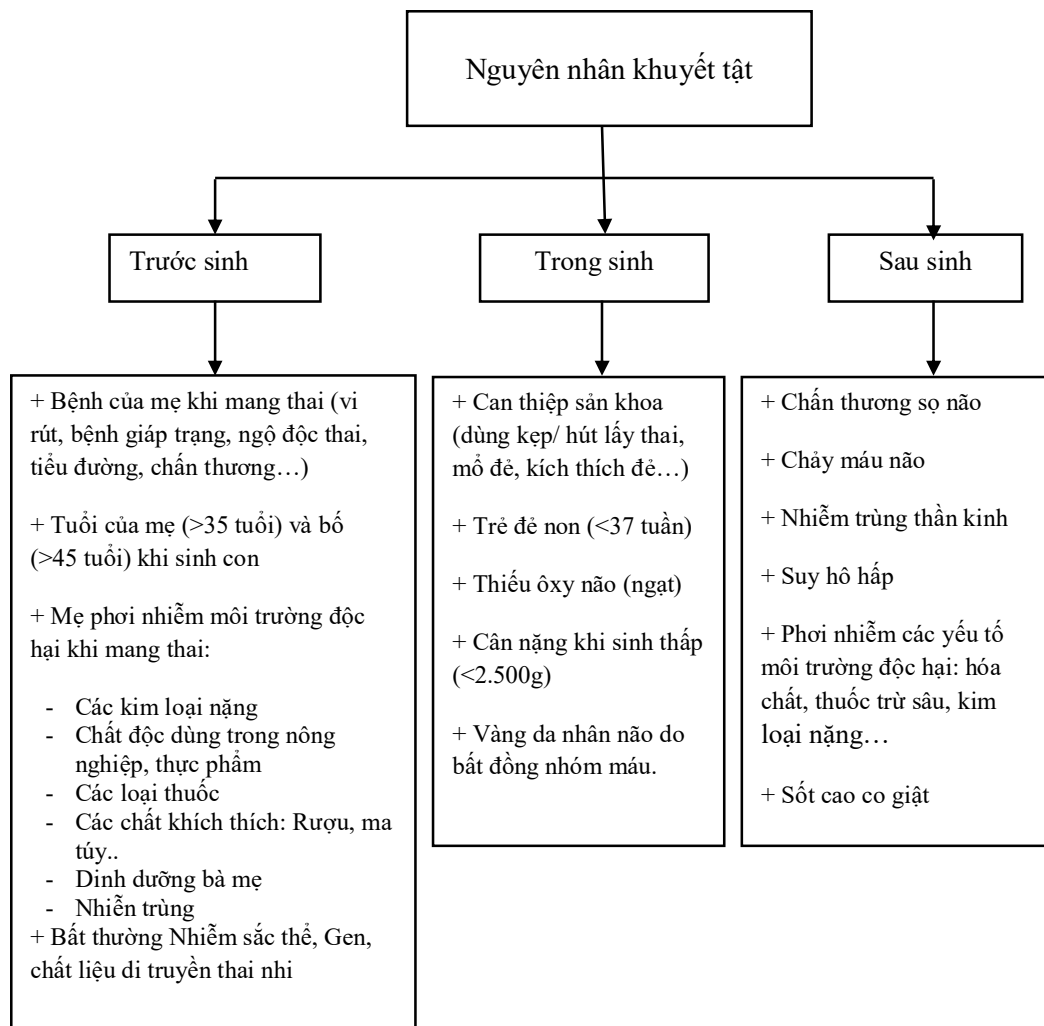
| | Nhóm tuổi/ Age group 2-4 | | | Nhóm tuổi/Age group 5-17 | | |
|--|--------------------------|--------------------|----------------|--------------------------|--------------------|----------------|
| | Nông thôn Rural | Thành thị Urban | Chung Total | Nông thôn Rural | Thành thị Urban | Chung Total |
| Nhìn/ Vision | 0,09 | 0,09 | 0,09 | 0,15 | 0,18 | 0,16 |
| Nghe/ Hearing | 0,15 | 0,10 | 0,13 | 0,28 | 0,17 | 0,25 |
| Vận động thân dưới/ Lower mobility | 0,37 | 0,25 | 0,34 | 0,54 | 0,55 | 0,54 |
| Nhận thức/ Cognition | 0,87 | 0,66 | 0,81 | 0,58 | 0,56 | 0,57 |
| Giao tiếp/ Communication | 0,56 | 0,30 | 0,49 | 0,84 | 0,73 | 0,81 |
| Tự chăm sóc/ Self-care | NA | NA | NA | 0,33 | 0,34 | 0,33 |
| Vận động thân trên (tay)/ Upper mobility | 0,34 | 0,16 | 0,29 | NA | NA | NA |
| Thần kinh, tâm thần/ Psycho-Social | 2,17 | 1,84 | 2,08 | 2,41 | 1,82 | 2,24 |
| Ít nhất một chức năng/ At | 2,82 | 2,53 | 2,74 | 2,97 | 2,39 | 2,80 |

| | | | | | | |
|--|------|------|------|------|------|------|
| least one | | | | | | |
| Đa chức năng/ Multiple | 0,67 | 0,39 | 0,60 | 0,87 | 0,73 | 0,83 |
| (*) NA (Not applicable): Không áp dụng | | | | | | |

5.3. Theo Báo cáo khám sàng lọc trẻ khuyết tật của một số tổ chức Phi Chính phủ hoạt động tại tỉnh Ninh Bình, Quảng Nam, Quảng Ngãi và Thừa Thiên Huế cũng cho một tỷ lệ trẻ khuyết tật tương tự nhưng mô hình khuyết tật có khác:

- Khó khăn về học chiếm tỷ lệ cao nhất 42,6%;
- Khó khăn về nói chiếm 39,8%;
- Khó khăn về nhìn chiếm 30%;
- Khó khăn về vận động chiếm 27,3%;
- Khó khăn về nghe chiếm 15,5%.

6. Nguyên nhân khuyết tật ở trẻ em



Khuyết tật có thể do một hoặc nhiều yếu tố nguyên nhân gây nên. Nhưng nhiều trẻ bị khuyết tật mà không rõ nguyên nhân.

7. Ảnh hưởng của khuyết tật đối với trẻ và gia đình

7.1. Đối với bản thân trẻ khuyết tật

- *Vấn đề về sức khỏe:* Trên thế giới tỷ lệ trẻ khuyết tật bị suy dinh dưỡng nặng do ăn uống khó khăn và bị bỏ đói. Vì vậy, đa số trẻ khuyết tật nặng chết trước 20 tuổi, tỷ lệ trẻ khuyết tật bị mắc bệnh hiểm nghèo rất cao.

- *Vấn đề về chăm sóc:* Gia đình trẻ khuyết tật nghèo thường bỏ đói, ít quan tâm chăm sóc trẻ khuyết tật.

- *Vấn đề về giáo dục và PHCN:* Theo báo cáo của Bộ Lao động-Thương binh-Xã hội (2010): >71% trẻ khuyết tật không được đi học. >80% trẻ khuyết tật không được PHCN, tỷ lệ trẻ được học nghề và sau này khi trưởng thành có công ăn việc làm thấp, ít có cơ hội lập gia đình, bị xã hội coi thường, không quan tâm đến nhu cầu, bị xa lánh, tách biệt và đối xử bất bình đẳng.

- *Vấn đề về tâm lý:* Trẻ khuyết tật thường tự ty về tình trạng khuyết tật của mình, về việc không được đối xử bình đẳng trong gia đình và ngoài xã hội.

7.2. Đối với gia đình trẻ khuyết tật

- *Vấn đề về tâm lý:* Theo báo cáo của UNICEF về trẻ em và khuyết tật tại các nước Trung và Đông Âu và các nước vùng Ban Tích cho thấy hiện diện của một trẻ khuyết tật thường gây ra tình trạng căng thẳng cho cả gia đình, đặc biệt là người mẹ.

- *Vấn đề về kinh tế:* Vấn đề số một của cha mẹ là mất cơ hội có việc làm, nhiều bậc cha mẹ phải ở nhà để chăm sóc đứa con khuyết tật và vì thế họ không có đủ tiền để hỗ trợ thêm cho gia đình.

- *Vấn đề xã hội:* Gia đình có trẻ khuyết tật cũng gặp phải vấn đề về sự cô lập hay tách biệt do thành kiến của cộng đồng và những khó khăn về tài chính. Anh chị em ruột của trẻ cũng phải đương đầu với sự kỳ thị của bạn bè, sự phân biệt đối xử của hàng xóm.

II. Tổng quan về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

1. Khái niệm về Phát hiện sớm - Can thiệp sớm

1.1. Phát hiện sớm trẻ khuyết tật

Là các biện pháp sàng lọc rối loạn phát triển của trẻ theo độ tuổi và giai đoạn nhằm phát hiện những trẻ có yếu tố nguy cơ bị khuyết tật để gửi đi khám và phân loại khuyết tật từ đó có biện pháp can thiệp sớm.

1.2. Can thiệp sớm khuyết tật

Là áp dụng bất kỳ một dịch vụ hoặc hình thức hỗ trợ nào cho trẻ khuyết tật và cha mẹ trẻ hoặc gia đình và môi trường xung quanh giúp trẻ phát triển và hòa nhập vào cuộc sống cộng đồng.

1.3. Phát hiện sớm - Can thiệp sớm gồm các bước

a. *Nhận biết sớm* là quan sát được những dấu hiệu đầu tiên gợi ý sự phát triển của trẻ có thể có nguy cơ hoặc bất thường về thể chất, giác quan, tâm thần và hành vi.

b. *Phát hiện sớm* là sự nhận diện một cách hệ thống các dấu hiệu bất thường về phát triển, thể chất, giác quan, tâm thần và hành vi, các công cụ sàng lọc để phát hiện sớm các bất thường sẽ được thành viên gia đình, cộng đồng hoặc các nhà thực hành về y tế hoặc giáo dục thực hiện. Kết quả sàng lọc chưa phải là chẩn đoán, trẻ cần được khám chuyên khoa để có chẩn đoán cuối cùng.

c. *Chẩn đoán* là sự xác định các khiếm khuyết về phát triển hoặc bất thường về thể chất, giác quan, tâm thần và hành vi do các nhà chuyên môn chuyên ngành sâu như Phục hồi chức năng, nhi khoa, chuyên gia tâm lý-giáo dục-xã hội... thực hiện.

d. *Tập huấn* bao gồm các hoạt động có mục tiêu nhằm tác động tới trẻ và môi trường, tạo điều kiện thuận lợi cho sự phát triển của trẻ. Đó là những hoạt động như kích thích phát triển, giáo dục, các dịch vụ y tế (hoạt động trị liệu, vật lý trị liệu, ngôn ngữ trị liệu, thính học và dinh dưỡng...).

e. *Hướng dẫn cha mẹ và gia đình* là các huấn luyện và tư vấn cho cha mẹ trẻ và thành viên gia đình như giúp phát hiện và chấp nhận trẻ, giúp có đáp ứng phù hợp với hành vi của trẻ, hướng dẫn và tư vấn về các hoạt động kích thích phát triển, tập luyện đồng thời cung cấp các thông tin cần thiết.

2. Đối tượng của Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật

- Đối tượng của phát hiện sớm khuyết tật là tất cả trẻ em tuổi từ 0-6 tuổi tại cộng đồng (bình thường và khuyết tật đã được chẩn đoán trước đó).

- Đối tượng của can thiệp sớm là tất cả trẻ em tuổi từ 0-6 tuổi được chẩn đoán khuyết tật ở các mức độ khác nhau, bị mắc các dạng khuyết tật khác nhau.

3. Tầm quan trọng của Phát hiện sớm-Can thiệp sớm khuyết tật

Phát hiện sớm và can thiệp sớm có tác động tích cực tới trẻ, cha mẹ, gia đình và xã hội tạo cơ hội cho trẻ khuyết tật hội nhập xã hội và có cuộc sống tốt đẹp hơn.

3.1. Đối với trẻ:

Nếu được phát hiện sớm và can thiệp sớm:

- Nhiều trẻ khuyết tật sẽ phục hồi tốt và trở thành trẻ bình thường (Ví dụ: trẻ bị bàn chân khoèo bẩm sinh hoặc trật khớp háng bẩm sinh, trẻ tự kỷ nhẹ có chỉ số IQ bình thường);

- Một số trẻ khuyết tật khác có thể phát triển được các kỹ năng gần như trẻ bình thường (Ví dụ: trẻ chậm phát triển vận động và/ hoặc ngôn ngữ so với tuổi, trẻ bại não liệt nửa người hoặc hai chân mức độ nhẹ);

- Một số trẻ khuyết tật nặng cũng được phục hồi không dẫn đến các khuyết tật thứ phát, các kỹ năng được cải thiện nhiều và có thể hội nhập xã hội (Ví dụ trẻ bại não thể co cứng nặng sẽ không bị co rút biến dạng khớp, tuy không đi lại được nhưng ngồi xe lăn vẫn có thể đi học).

3.2. Đối với cha mẹ trẻ khuyết tật

- Can thiệp sớm khiến cha mẹ bị lôi cuốn một cách tích cực vào quá trình can thiệp, nhờ đó họ phát hiện được khả năng và tiềm năng của bản thân.

- Cha mẹ có thể chăm sóc trẻ hàng ngày, duy trì tư thế đúng, bế ẵm, tập luyện...

- Can thiệp sớm khiến cha mẹ phải đương đầu với các vấn đề cảm xúc, giúp họ dễ chấp nhận khuyết tật của trẻ.

- Nhờ can thiệp sớm, cha mẹ có kỹ năng xử trí với các vấn đề của trẻ, tăng cường tương tác trẻ - cha mẹ...

- Thêm vào đó Can thiệp sớm khiến cha mẹ tiếp cận thông tin tốt hơn về: chẩn đoán, nguyên nhân khuyết tật, hiểu biết về sự phát triển bình thường của trẻ, hệ thống cung cấp dịch vụ hiện có và làm thế nào để kích thích sự phát triển đang bị chậm hoặc rối loạn của trẻ.

3.3. Đối với gia đình

- Can thiệp sớm giúp anh chị em ruột có thái độ, hành vi đúng mực với các vấn đề của trẻ.

- Can thiệp sớm đảm bảo gia đình (ông bà, chú bác, cô dì...) sẽ tham gia mạng lưới và hệ thống, cùng phối hợp đối phó với các khó khăn của trẻ đồng thời làm nhẹ gánh nặng cho gia đình thông qua các hoạt động trợ giúp gia đình, chăm sóc trẻ và các phương tiện khác (vật chất, dụng cụ thích ứng, cải tạo nhà cửa...).

3.4. Đối với xã hội

- Can thiệp sớm giúp xã hội nhận thức được thực tế có nhiều trẻ có vấn đề về phát triển trong cộng đồng và quyền được hỗ trợ của chúng.

- Can thiệp sớm cũng làm tăng cơ hội tiếp cận giáo dục của trẻ, và do vậy sẽ làm giảm các chi phí xã hội do tội phạm, thất nghiệp, hoặc trợ cấp xã hội.

4. Quan điểm về Phát hiện sớm - Can thiệp sớm khuyết tật

Quan điểm chỉ đạo Liên hiệp quốc về dịch vụ cho người khuyết tật nói chung trong đó có trẻ khuyết tật có thể tóm lược như sau:

- *Toàn diện* cả về hình thức lẫn loại hình dịch vụ nhằm "tạo điều kiện cho người khuyết tật phát triển năng lực và kỹ năng đến mức tối đa và thúc đẩy quá trình hoà nhập và tái hoà nhập xã hội".

- *Dễ tiếp cận* và nằm trong chương trình phát triển tổng thể của toàn xã hội.
- *Phòng ngừa* chính là sự kết hợp phát hiện và điều trị sớm khuyết tật.
- *Phát huy* được các nguồn của gia đình và của cộng đồng.
- *Lôi kéo người khuyết tật* và gia đình tham gia vào các quá trình tạo quyết định.

5. Tiêu chí chăm sóc sức khỏe cho trẻ khuyết tật

- Trong Thập kỷ vì người khuyết tật của Liên hiệp quốc (1983-1992), một loạt các hội nghị xem xét việc thiết lập các chương trình điều phối cho trẻ khuyết tật có nhu cầu can thiệp y tế để từ đó đưa ra một sự thống nhất cho thiết kế của chăm sóc hiện đại.

- Các hội nghị này đã đưa ra được 10 tiêu chí của mô hình chăm sóc y tế tốt nhất cho trẻ khuyết tật và trẻ có vấn đề về phát triển như sau:

- (1) Coi trẻ và gia đình là trọng tâm của các dịch vụ chăm sóc y tế.
- (2) Dựa vào nhu cầu của trẻ và gia đình, được xác định bởi kết quả đánh giá trẻ và gia đình một cách tổng thể và thích hợp.
- (3) Khuyến khích cuộc sống bình thường của trẻ tại nhà và cộng đồng.
- (4) Cung cấp các chỉ dẫn cho gia đình trong việc tạo một môi trường hỗ trợ và nuôi dưỡng quá trình phát triển của trẻ.
- (5) Đảm bảo sự tiếp cận của trẻ với hàng loạt các dịch vụ về xã hội, giáo dục và y tế tổng hợp.
- (6) Khuyến khích trẻ và gia đình trở thành những khách hàng có hiểu biết bằng cách tăng cường kiến thức và thông tin về hệ thống chăm sóc y tế.
- (7) Phải sẵn có các nguồn cung cấp dịch vụ có hiệu quả và hiệu suất cao. Góp phần vào quá trình điều phối và liên lạc giữa trẻ, gia đình, nhà trường và các cơ quan liên quan khác.

(8) Cải thiện sự độc lập về chức năng của trẻ và gia đình.

(9) Bảo vệ sự toàn vẹn của cấu trúc gia đình.

6. Công cụ sàng lọc phát hiện sớm trẻ khuyết tật

6.1. Sàng lọc rối loạn phát triển

- Để sàng lọc rối loạn phát triển, trên thế giới có nhiều bộ công cụ được phát triển và sử dụng. Mỗi bộ công cụ có các ưu điểm cũng như các hạn chế của nó.

- Sau đây là các bộ công cụ được sử dụng để đánh giá sự phát triển của trẻ nhằm phát hiện sớm rối loạn phát triển:

| | Tên công cụ | Lứa tuổi | Nội dung và người đánh giá | Tác giả |
|---|--|----------------------|--|--|
| 1 | AEPS (Assessment, Evaluation & Programming System) – Hệ thống Đánh giá, Lượng giá và Lập chương trình cho trẻ nhỏ và trẻ em. | 0-6 tuổi | - Đánh giá và theo dõi sự phát triển. - Kết nối đánh giá, can thiệp và lượng giá - Do người can thiệp, giáo viên, chuyên gia, người chăm sóc thực hiện. | TS. Diana Bricker, Mỹ |
| 2 | ASQ (Ages & Stages Questionnaires) – Bộ câu hỏi theo tuổi và giai đoạn. | 0-5 tuổi | - Đánh giá và theo dõi sự phát triển/nguy cơ chậm phát triển. Rất hiệu quả trong việc phát hiện ra nhu cầu can thiệp. - Kết nối đánh giá, can thiệp và lượng giá - Do người can thiệp, giáo viên, chuyên gia, cha mẹ/ người chăm sóc thực hiện. | TS. Diana Bricker và TS. Jane Squires, Mỹ |
| 3 | ASQ-SE (Ages & Stages Questionnaires-Social Emotional)- Bộ câu hỏi theo tuổi và giai đoạn-Xã hội & Cảm xúc. | 6 tháng-5 tuổi | - Đánh giá và theo dõi trẻ có rối loạn hành vi xã hội và Cảm xúc. Rất hiệu quả trong việc phát hiện ra nguy cơ rối loạn và kế hoạch can thiệp. - Kết nối đánh giá, can thiệp và lượng giá - Do người can thiệp, giáo viên, chuyên gia, cha mẹ/ người chăm sóc thực hiện. | TS. Jane Squires, TS. Diana Bricker và Elizabeth Twombly, Mỹ |
| 4 | Brigance preschool screen- II Sàng lọc trẻ lứa tuổi tiền học đường của Brigance-II. | 2-5 tuổi 11 tháng | - Đánh giá sự phát triển của trẻ. Rất hiệu quả trong việc phát hiện ra nguy cơ rối loạn phát triển và hỗ trợ kế hoạch can thiệp. - Sử dụng cho can thiệp nhóm. - Do giáo viên, chuyên gia về can thiệp y tế thực hiện. | Albert H Brigance, Mỹ |
| 5 | Brigance Inventory of Early development- II Can thiệp sớm sự phát triển của Brigance-II. | 0-7 tuổi | - Đánh giá sự phát triển và mức độ hoàn thành của trẻ. Rất hiệu quả trong việc lập kế hoạch can thiệp và hướng dẫn theo mục tiêu. - Khuyến khích sự giao tiếp giữa cha mẹ và trẻ. - Do người can thiệp, giáo viên, | Albert H Brigance, Mỹ |

| | | | | |
|---|---|------------|---|-----------------------|
| | | | chuyên gia, cha mẹ/ người chăm sóc thực hiện. | |
| 6 | Brigance Infant & Toddler screen- Sàng lọc trẻ nhỏ & trẻ bú mẹ của Brigance. | 0-23 tháng | - Đánh giá sự phát triển của trẻ. Quan sát sự tham gia và tương tác của người chăm sóc. - Cung cấp các hoạt động cho cha mẹ kích thích trẻ phát triển. Rất hiệu quả trong việc phát hiện ra nhu cầu của từng trẻ và lập kế hoạch can thiệp. - Do giáo viên, chuyên gia về can thiệp y tế thực hiện. | Albert H Brigance, Mỹ |
| 7 | Brigance Inventory of Early development- II Can thiệp sớm sự phát triển của Brigance-II. | 0-7 tuổi | - Đánh giá sự phát triển và mức độ hoàn thành của trẻ. Rất hiệu quả trong việc lập kế hoạch can thiệp và hướng dẫn theo mục tiêu. - Khuyến khích sự giao tiếp giữa cha mẹ và trẻ. - Do người can thiệp, giáo viên, chuyên gia, cha mẹ/ người chăm sóc thực hiện. | Albert H Brigance, Mỹ |

6.2. Bộ câu hỏi theo tuổi và giai đoạn (Ages & Stages Questionnaires-ASQ)

- Bộ câu hỏi đánh giá sự phát triển của trẻ theo tuổi và giai đoạn (ASQ) được thiết kế từ năm 1979 bởi một nhóm các tác giả Mỹ. Đây là bộ câu hỏi phỏng vấn cha mẹ và người chăm sóc về sự phát triển của trẻ theo lứa tuổi.

- Bộ câu hỏi ASQ được xây dựng dựa trên các mốc phát triển bình thường của trẻ. Bộ câu hỏi ASQ đã được sử dụng rất phổ biến tại các bệnh viện, các trung tâm y tế, tại gia đình, ở các trường mẫu giáo để theo dõi sự phát triển của trẻ và phát hiện sớm nhất (từ lúc 4 tháng) các trẻ có rối loạn phát triển hoặc tự kỷ.

- Bộ câu hỏi bao gồm 19 bộ câu hỏi theo tuổi của trẻ từ 4 tháng, 6 tháng, 8 tháng, 10 tháng, 12 tháng, 14 tháng, 16 tháng, 18 tháng, 20 tháng, 22 tháng, 24 tháng, 27 tháng, 30 tháng, 33 tháng, 36 tháng, 42 tháng, 48 tháng, 54 tháng và 60 tháng tuổi.

- Tập trung chủ yếu vào 6 kỹ năng:

| | |
|---------------------------|------------------------------|
| (1) Kỹ năng Giao tiếp | (4) Kỹ năng bắt chước và học |
| (2) Kỹ năng Vận động thô | (5) Kỹ năng Cá nhân-Xã hội |
| (3) Kỹ năng Vận động tinh | (6) Đánh giá chung. |

- Hơn 30 năm nay, bộ câu hỏi ASQ đã được hàng ngàn người sử dụng với các bản dịch bằng nhiều thứ tiếng: Anh, Pháp, Tây Ban Nha, Ả-rập, Hàn Quốc, Trung Quốc và được sử dụng ở nhiều nơi trên thế giới. Các chuyên gia, bác sĩ Nhi khoa, các chương trình sàng lọc sớm bệnh trẻ em cũng như các trung tâm

chăm sóc và bảo vệ sức khỏe trẻ em tại Mỹ đã sử dụng bộ câu hỏi ASQ như một công cụ hữu ích nhất trong sàng lọc, phát hiện sớm các rối loạn phát triển ở trẻ em và sàng lọc tự kỷ.

- Bộ câu hỏi ASQ đưa ra thông tin giúp cha mẹ đánh giá đúng sự phát triển của trẻ, chỉ cho các cha mẹ biết con họ có phát triển bình thường không và khi nào cần được đi khám tại cơ sở y tế. Vì vậy, bộ câu hỏi ASQ là cơ hội cho trẻ được phát hiện sớm các rối loạn phát triển nói chung và tự kỷ nói riêng.

- Trong cuốn hướng dẫn này Ban biên soạn đã áp dụng những nguyên tắc căn bản của ASQ và xây dựng lên bộ công cụ sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển ở trẻ em có tên là Bộ câu hỏi theo tuổi và giai đoạn của Việt Nam (Ages & Stages Questionnaires ở Vietnam).

6.3. Sàng lọc phát hiện sớm theo dạng khuyết tật

Trên thế giới, các nhà khoa học đã phát triển nhiều bộ công cụ nhằm phát hiện sớm các khuyết tật như: Bại não, tự kỷ, bàn chân khoèo bẩm sinh, trật khớp háng bẩm sinh...Sau đây là một số ví dụ về sàng lọc theo dạng khuyết tật:

- **Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ-Check-list for Autism in Toddlers – CHAT** được thiết kế bởi Baron Cohen và cộng sự (1992) để sàng lọc trẻ tự kỷ từ 18 tháng tuổi và can thiệp sớm. Sử dụng CHAT chỉ mất 5 đến 10 phút để thực hiện và cho điểm. CHAT gồm 9 câu hỏi “có/không” được trả lời bởi cha mẹ trẻ và 5 câu hỏi cho người quan sát, người khám trẻ. Cách nhận định kết quả CHAT: Có 5 tiết mục mang tính cơ bản:

+ A5: Trò chơi giả vờ.

+ A7: Lôi kéo sự chú ý của người khác bằng cách chỉ ngón trỏ vào vật đó.

+ BII: Nhìn theo vật được chỉ với vẻ chăm chú.

+ BIII: Chơi trò giả vờ.

+ BIV: Chỉ đúng vật được yêu cầu một cách có chủ ý.

- Nếu trẻ không thực hiện được 5 tiết mục này thì trẻ có nguy cơ rất cao phát triển thành hội chứng tự kỷ.

- Năm 2000 Baird và cộng sự đã sử dụng CHAT để sàng lọc trên 16.000 trẻ ở độ tuổi 18 tháng thấy CHAT có độ nhạy là 40% và độ đặc hiệu là 98%. Bộ câu hỏi CHAT có độ đặc hiệu cao: nghĩa là trẻ có những dấu hiệu này thì nguy cơ bị tự kỷ cao, nhưng nó lại có độ nhạy thấp: nghĩa là nếu trẻ bị tự kỷ nhẹ thì có thể các dấu hiệu trên sẽ không quan sát thấy, do đó dễ bỏ sót trẻ bị nhẹ hoặc không điển hình.

- **Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ trẻ nhỏ có sửa đổi-Modifier Check-list Autism in Toddler M-CHAT 23.**

- Đề bổ sung vào bộ câu hỏi CHAT, năm 2001 Robin, Fein, Baron & Green đã đề xuất tại Mỹ, bổ sung thêm 14 câu thuộc các lĩnh vực rối loạn vận động và quan hệ xã hội, bắt chước và định hướng. Bảng kiểm này được thiết kế đơn giản với 23 câu hỏi, chỉ mất 5 đến 10 phút để phỏng vấn cha mẹ và đã được sử dụng ở nhiều nước trên thế giới.

- Giống như CHAT, phiên bản sửa đổi “M-CHAT 23” đã chứng tỏ là một công cụ rất mạnh và hữu ích. Năm 2004 một nghiên cứu ở Trung Quốc đã cho thấy M-CHAT 23 có độ nhạy là 97% và độ đặc hiệu là 95%. Như vậy, M-CHAT 23 được đánh giá là một trắc nghiệm sàng lọc dễ sử dụng, thực hiện một cách nhanh chóng, đặc biệt nhạy và đáng tin cậy.

- *Đánh giá*

+ **Trẻ bình thường:** Nếu tất cả các câu trả lời của trẻ đều ở ô Trắng.

+ **Trẻ nghi ngờ Tự kỷ:** Nếu có ≥ 3 câu trả lời rơi vào ô **bôi đen** bất kỳ hoặc có ≥ 2 câu trả lời rơi vào ô **bôi đen** nhưng thuộc các câu hỏi chủ chốt (**Các câu hỏi in đậm: Câu 2, 7, 9, 13, 14**). Các trẻ này cần được gửi cho các bác sĩ chuyên khoa nhi Phục hồi chức năng đánh giá tiếp.

7. Biện pháp và hình thức can thiệp sớm khuyết tật

- Biện pháp can thiệp sớm được thiết kế nhằm giải quyết các nhu cầu về phát triển của trẻ khuyết tật bao gồm quy định về can thiệp sớm cần thiết cho trẻ khuyết tật và *ác lĩnh vực cần phát triển ở trẻ:* Thể chất, nhận thức, giao tiếp, tình cảm, xã hội và thích ứng.

- Các dịch vụ can thiệp sớm bao gồm các hoạt động cụ thể sau:

- (1) Ngôn ngữ trị liệu.
- (2) Hoạt động trị liệu.
- (3) Vật lý trị liệu.
- (4) Các dịch vụ về thị lực.
- (5) Các dịch vụ cung cấp công nghệ và dụng cụ trợ giúp.
- (6) Các dịch vụ y tế chỉ nhằm mục đích chẩn đoán và đánh giá.
- (7) Các dịch vụ phát hiện sớm, khám sàng lọc và đánh giá.
- (8) Các dịch vụ sức khỏe cần thiết làm cho trẻ được hưởng lợi từ các dịch vụ can thiệp sớm.
- (9) Huấn luyện gia đình, tư vấn và thăm tại nhà.
- (10) Hướng dẫn đặc biệt.
- (11) Các dịch vụ tâm lý.

(12) Các dịch vụ điều phối.

(13) Các dịch vụ công tác xã hội.

(14) Giao thông và các dịch vụ liên quan cần thiết nhằm bảo đảm cho trẻ khuyết tật và gia đình có thể nhận được dịch vụ can thiệp sớm.

- Các chuyên gia cung cấp dịch vụ gồm: Kỹ thuật viên ngôn ngữ trị liệu, kỹ thuật viên hoạt động trị liệu, kỹ thuật viên vật lý trị liệu, chuyên gia tâm lý, y tá điều dưỡng, chuyên gia dinh dưỡng, kỹ thuật viên gia đình, bác sĩ nhi khoa, bác sĩ PHCN và bác sĩ các chuyên khoa khác, người làm công tác xã hội, chuyên gia giáo dục đặc biệt, giáo viên nhà trẻ và giáo viên mầm non.

- Can thiệp sớm trẻ khuyết tật có thể được thực hiện theo một hoặc nhiều hình thức sau:

(1) *Can thiệp sớm về PHCN tại các bệnh viện/trung tâm/ khoa PHCN;*

(2) *Can thiệp sớm về Giáo dục tại các trường mầm non;*

(3) *Can thiệp sớm tại cộng đồng (chương trình PHCN dựa vào cộng đồng, các trung tâm can thiệp sớm tại cộng đồng...);*

(4) *Can thiệp sớm tại gia đình.*

- Khuyến cáo của Hội nghị Đánh giá các chương trình Phát hiện sớm – Can thiệp sớm của thế giới được tổ chức tại Dominica năm 2000 khuyến cáo “*Phát hiện sớm chỉ nên thực hiện khi đã có một hệ thống can thiệp và theo dõi hiện hành*”.

8. Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật tại Việt Nam

- Từ năm 1987 trở lại đây Phát hiện sớm - Can thiệp trẻ khuyết tật tại Việt Nam được thực hiện trong chương trình phục hồi chức năng dựa vào cộng đồng (PHCNDVCD). Kết quả đã cho thấy nếu trẻ khuyết tật được phát hiện và can thiệp sớm ngay từ khi còn rất nhỏ thì ảnh hưởng của khuyết tật với cuộc sống, học tập của trẻ sẽ giảm đi rất nhiều và nhiều trẻ đã có cơ hội hội nhập xã hội.

- Chính vì vậy trong 15 năm trở lại đây, một số tổ chức Phi chính phủ quốc tế đã phối hợp với các đối tác của mình để triển khai chương trình Phát hiện sớm – can thiệp trẻ khuyết tật sớm ở một số tỉnh/thành phố. Trong số đó Ủy ban Y tế Hà Lan – Việt Nam (MCNV), Tổ chức Tầm nhìn Quốc tế - Mỹ (World Vision International), Tổ chức Tàn tật Quốc tế (HI), Tổ chức CRS- Mỹ, Tổ chức Global Civil Sharing – Korea... đã đóng góp rất nhiều công sức và thu được nhiều kết quả tốt ở một số tỉnh điểm như Quảng trị, Đà Nẵng, Quảng Nam, Đắk Lắk, Hòa Bình, Ninh bình, Hà Nội...

- Từ 5 năm trở lại đây Nhà nước bắt đầu quan tâm nhiều hơn đến Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật. Bộ Y tế đã triển khai nhiều lớp tập huấn về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật cho khoảng 20 tỉnh/ thành

phổ. Trong quá trình triển khai Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật đã rút ra những điểm mạnh và điểm yếu sau đây:

+ *Điểm mạnh:*

* *Lồng ghép vào PHCN dựa vào cộng đồng:* Tại các tỉnh đã và đang triển khai PHCN dựa vào cộng đồng, việc lồng ghép Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật được thực hiện rất thành công như là một nội dung của chương trình.

* *Các hoạt động về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật* bao gồm: Tập huấn cán bộ cộng đồng, triển khai Sàng lọc rối loạn phát triển và Khám phân loại khuyết tật, Tập huấn can thiệp sớm PHCN tại nhà cho gia đình trẻ khuyết tật...

* *Triển khai, theo dõi Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật thành công:* Trong 1-2 năm đầu Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật được thực hiện rất tốt với sự tài trợ kinh phí của các tổ chức nước ngoài.

* *Kết quả Phát hiện sớm – Can thiệp sớm tốt:* Nhiều trẻ khuyết tật nhờ được phát hiện sớm và can thiệp sớm sau một thời gian PHCN đã trở thành trẻ bình thường (bàn chân khoèo bẩm sinh, trật khớp háng, liệt Erb...); nhiều trẻ khuyết tật được đến trường đi học; nhiều trẻ khuyết tật nhẹ và trung bình đã phục hồi tốt...

+ *Điểm yếu:*

* *Chưa có sự chỉ đạo thống nhất* từ trung ương xuống địa phương về Hoạt động Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật: chủ yếu còn tự phát (từng địa phương tự thực hiện), mang tính chất triển khai điểm ở một số xã/huyện trong tỉnh (do nhà tài trợ chọn điểm), không liên tục (do nhà tài trợ chỉ có kinh phí trong vài năm)...

* *Chưa có mô hình can Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật* thống nhất: mỗi địa phương triển khai một kiểu, thiếu chia sẻ và liên tục.

* *Tài liệu về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật* chưa được phát triển thống nhất ngay trong ngành y tế: Công cụ sàng lọc phát hiện sớm trẻ có rối loạn phát triển và các biện pháp can thiệp sớm trẻ khuyết tật còn chưa thống nhất.

* *Mạng lưới dịch vụ Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật* còn hạn chế: hầu hết các tỉnh/thành phố chỉ có dịch vụ Vật lý trị liệu chung cho người lớn và trẻ em và chưa có các dịch vụ PHCN toàn diện như Ngôn ngữ trị liệu, Hoạt động trị liệu....

* *Kiến thức và kỹ năng về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật* của cán bộ y tế của các tuyến xã, huyện, tỉnh/ thành phố còn hạn chế: Hầu hết cán bộ y tế các tuyến thậm chí chuyên ngành Nhi cũng chưa được tập huấn về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm khuyết tật.

* *Nhận thức của cộng đồng và gia đình về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm* trẻ khuyết tật còn rất hạn chế: Gia đình không biết phải đưa con đi đâu để khám và can thiệp mặc dù đã nghi ngờ trẻ có vấn đề chậm phát triển, khi đã được phát hiện và chẩn đoán gia đình có tâm lý chờ đợi đến tuổi lớn hơn rồi trẻ sẽ phát triển bình thường...

* *Sự phối hợp liên ngành* trong cung cấp dịch vụ Phát hiện sớm – Can thiệp sớm còn thiếu chặt chẽ, đặc biệt là giữa ngành y tế và giáo dục.

9. Một số mô hình can thiệp sớm tại Việt Nam

Các dữ liệu về chương trình và mô hình CTS tại Việt Nam không có nhiều, chủ yếu qua công bố của các Bộ ngành (Bộ Y tế, Bộ Lao động, Thương binh và Xã hội, Bộ Giáo dục và Đào tạo) và hệ thống các tổ chức phi chính phủ. Các mô hình can thiệp sớm trẻ khuyết tật thường ở mức nhỏ lẻ và chưa đồng bộ trên toàn quốc. Cho đến nay, hoạt động can thiệp sớm cho trẻ có nhu cầu đặc biệt nói chung và những trẻ có rối loạn trong phát triển nói riêng đã được triển khai nhân rộng ở nhiều địa phương trong cả nước với nhiều mô hình và chỉ số khác nhau gồm:

9.1. Mô hình can thiệp sớm tại cộng đồng: đây là mô hình dịch vụ được cung cấp cho các đối tượng (trẻ, cha mẹ trẻ, người chăm sóc...) tại nhà hoặc tại cộng đồng (các trung tâm chăm sóc trẻ, các gia đình trong trẻ ban ngày...). Ưu điểm của mô hình này là can thiệp sớm được thực hiện trong môi trường quen thuộc bởi chính cha mẹ - những giáo viên đầu tiên của trẻ. Cha mẹ và người thân của trẻ tham gia vào quá trình can thiệp sớm một cách tự nhiên dưới sự hướng dẫn của các chuyên gia. Can thiệp sớm theo mô hình này dễ được duy trì đồng thời tiết kiệm được kinh phí, sức lực và giảm thiểu những phiền toái khác cho trẻ và gia đình. Mô hình này rất phù hợp cho những gia đình ở xa trung tâm can thiệp sớm. Tuy nhiên can thiệp sớm tại nhà cũng có một số nhược điểm như: sự thiếu kiên định của phụ huynh trong việc thực hiện kế hoạch CTS, sự thiếu cởi mở và chia sẻ của phụ huynh do mặc cảm tự đổ lỗi, thiếu niềm tin hay các vấn đề về phong tục, tập quán địa phương. Ở mô hình này, trẻ cũng bị hạn chế trong việc tiếp xúc với các bạn, mất thời gian di chuyển của chuyên gia. Và hiệu quả của CTS sẽ phụ thuộc vào tình trạng kinh tế và trạng thái tinh thần của gia đình.

9.2. Mô hình can thiệp sớm tại trường mầm non hoà nhập: ở mô hình này, các dịch vụ can thiệp sớm sẽ được giáo viên và chuyên gia tiến hành ngay tại trường mầm non, nơi trẻ đang tham gia học hoà nhập. Hình thức này tập trung vào hướng dẫn trẻ là chính và trực tiếp. Trẻ có cơ hội được tương tác với các bạn đồng trang lứa trong môi trường hoà nhập. Các giáo viên và chuyên gia theo dõi trẻ theo chương trình giáo dục cá nhân đã được xây dựng và được điều chỉnh một cách phù hợp. Ưu điểm của mô hình này là mức độ hiệu quả cao tuy nhiên nó đòi hỏi các giáo viên và chuyên gia phải hiểu được tâm lý của trẻ, cùng

đánh giá và thực hiện chung kế hoạch CTS. Vì vậy, sẽ mất thời gian, tạo áp lực và vất vả cho cả nhóm, thậm chí có thể nảy sinh những mâu thuẫn trong nhóm.

9.3. Mô hình Can thiệp sớm tại các Trung tâm/bệnh viện: mô hình này hiện đang được áp dụng khá rộng rãi và phổ biến ở các thành phố lớn. Theo mô hình này, dịch vụ được cung cấp cho trẻ, cho cha mẹ hoặc các thành viên khác trong gia đình tại Trung tâm CTS. Hiện có 3 mô hình can thiệp tại Trung tâm là mô hình chuyên biệt, mô hình hỗ trợ hòa nhập và đơn vị CTS tại các bệnh viện. Cha mẹ và trẻ cùng đến các Trung tâm CTS, ở đây họ sẽ nhận được những hướng dẫn và hỗ trợ phù hợp từ phía chuyên gia CTS đối với từng dạng tật và mức độ phát triển của trẻ. Thuận lợi của mô hình CTS này là các phương tiện, tài liệu và thiết bị hỗ trợ thường có sẵn tại Trung tâm; đồng thời khi tham gia vào CTS tại trung tâm, các thành viên gia đình trẻ cũng có cơ hội gặp gỡ, chia sẻ và trao đổi kinh nghiệm về chăm sóc, can thiệp cho trẻ với các cha mẹ khác. Hạn chế của mô hình can thiệp này là những gia đình ở xa sẽ tốn thời gian đi lại và có thể phải mất thêm những khoản chi phí khác như: thuê nhà ở, phương tiện đi lại, ảnh hưởng đến công việc của cha mẹ.

Từ các **khía cạnh và tiêu chí** để xây dựng chương trình can thiệp sớm mà các nghiên cứu uy tín đã đề cập, thì rất khó để đưa ra nhận định một chương trình này có phương pháp, cách tiếp cận, hoặc cung cấp dịch vụ giống chương trình kia do người viết ra chương trình đó họ có thể phối hợp các tiêu chí khác nhau. Thông thường, chất lượng của một chương trình sẽ quyết định bởi người cung cấp các dịch vụ, cách phối hợp các loại dịch vụ và đặc điểm của cộng đồng nơi họ cung cấp các dịch vụ đó. Không phải chương trình can thiệp nào cũng hiệu quả. Điều quan trọng nhất là chúng ta phải phối hợp các tiêu chí của một chương trình thật tốt dựa trên nguồn lực hiện tại để lựa chọn tiêu chí cho mỗi chương trình triển khai tại Việt Nam trong tương lai, cộng đồng được cung cấp dịch vụ được xác định rõ ràng, và kết quả mong đợi cuối cùng của chương trình cần được thể hiện rõ từ đầu

BÀI 2. HƯỚNG DẪN THỰC HIỆN PHÁT HIỆN SỚM CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT THEO NHÓM

BỘ Y TẾ

CỘNG HOÀ XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập - Tự do - Hạnh phúc

Số: 2170 /QĐ-BYT

Hà Nội, ngày 05 tháng 8 năm 2022

QUYẾT ĐỊNH

Về việc ban hành tài liệu “Hướng dẫn phục hồi chức năng theo nhóm cho trẻ khuyết tật”

BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ

Căn cứ Nghị định số 75/2017/NĐ-CP ngày 20 tháng 6 năm 2017 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Căn cứ Quyết định số 1607/QĐ-BYT ngày 17/3/2021 về việc triển khai thử nghiệm tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”;

Căn cứ biên bản họp ngày 25/01/2022 của Hội đồng thẩm định và nghiệm thu tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh - Bộ Y tế.

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Ban hành kèm theo Quyết định này tài liệu “Hướng dẫn phục hồi chức năng theo nhóm cho trẻ khuyết tật”.

Điều 2. Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký, ban hành.

Điều 3. Các Ông, bà: Chánh văn phòng Bộ, Chánh Thanh tra Bộ; Vụ trưởng, Cục trưởng các Vụ, Cục thuộc Bộ Y tế; Giám đốc các bệnh viện, viện có giường bệnh trực thuộc Bộ Y tế; Giám đốc Sở Y tế các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương; Thủ trưởng các đơn vị có liên quan chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

Nơi nhận:

- Như điều 3;
- Q. Bộ trưởng Đào Hồng Lan (để b/c);
- Công TTĐT Bộ Y tế; website Cục QLKCB;
- Lưu: VT, KCB

KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG



Nguyễn Trường Sơn

CHƯƠNG II.
HƯỚNG DẪN TRIỂN KHAI PHÁT HIỆN SỚM, CAN
THIỆP SỚM TRẺ EM KHUYẾT TẬT

BÀI 1. CÔNG TÁC CHUẨN BỊ TỔ CHỨC PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ KHUYẾT TẬT

I. Tăng cường năng lực về Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

1. Tăng cường cơ sở vật chất và trang thiết bị

Tùy khả năng các địa phương tăng cường cơ sở vật chất, trang thiết bị cho hoạt động PHS-CTS như sau:

- *Tuyến tỉnh*: Tập trung đầu tư trang thiết bị cho các cơ sở y tế, cơ sở giáo dục cấp tỉnh, nơi cung cấp dịch vụ chuyên môn hóa cao. Có thể dựa vào quy định về danh mục trang thiết bị cho các cơ sở này của Bộ Y tế và Bộ Giáo dục và Đào tạo. Tăng cường huy động nguồn lực của cộng đồng.

- *Tuyến huyện*: Trang thiết bị nên tập trung vào cơ sở y tế tuyến huyện; mô hình trường mẫu giáo, mầm non liên xã, tuy nhiên khả năng duy trì mô hình không cao.

- *Tuyến xã*: Cần trang bị cho trạm y tế xã các dụng cụ tập đơn giản. Đối với các trường mầm non và mẫu giáo cần được cung cấp thiết bị dạy học để có thể tổ chức các khu vực chơi và học hợp lý, kích thích sự phát triển của trẻ,

2. Đào tạo nhân lực về Phát hiện sớm - Can thiệp sớm

- *Tuyến tỉnh*: Cần đào tạo các cán bộ y tế, giáo dục và xã hội chuyên sâu về các chuyên ngành liên quan đến PHS-CTS để xây dựng một đội ngũ các chuyên gia đầu ngành tuyến tỉnh về PHS-CTS.

- *Tuyến huyện*: Cần xây dựng đội ngũ cán bộ nguồn về PHS-CTS để tăng cường năng lực chuyên môn cho cán bộ xã (y tế, giáo viên, cán bộ xã hội) thông qua tập huấn, đào tạo.

- *Tuyến xã*: Cần trang bị cho các cán bộ y tế, giáo viên và cán bộ xã hội các kỹ năng cơ bản trong PHS-CTS, kỹ năng tư vấn gia đình, kiến thức về các dịch vụ PHS-CTS.

Khuyến khích việc đưa nội dung PHS-CTS vào chương trình đào tạo tại các trường đại học, cao đẳng và trung học y tế.

3. Đối tượng Phát hiện sớm – Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

Đối tượng Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật trong hướng dẫn này là:

- Đối tượng của phát hiện sớm khuyết tật là tất cả trẻ em tuổi từ 0-6 tuổi tại cộng đồng (bình thường và khuyết tật đã được chẩn đoán trước đó).

- Đối tượng của can thiệp sớm là tất cả trẻ em tuổi từ 0-6 tuổi được chẩn đoán khuyết tật ở các mức độ khác nhau, mắc các dạng khuyết tật khác nhau.

4. Nhân lực Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

Đối tượng cho PHS-CTS được đề cập trong tài liệu này là trẻ từ 0-6 tuổi. Vì vậy, nhân lực để thực hiện PHS-CTS là tất cả những ai trực tiếp chăm sóc, nuôi dưỡng và theo dõi trẻ từ lúc sinh ra đến trước ngày sinh nhật thứ 6. Tuy nhiên, để có môi trường thuận lợi cho hoạt động can thiệp, bảo đảm quyền của trẻ khuyết tật, ngoài nguồn lực trực tiếp nói trên còn có vai trò rất quan trọng của nguồn lực tham gia gián tiếp từ một số tổ chức, ban ngành liên quan. Vấn đề quan trọng trong hoạt động của nguồn nhân lực là cần phải tổ chức làm việc theo nhóm để có thể hỗ trợ tối đa trong quá trình PHS-CTS.

4.1. Nhân lực tham gia trực tiếp

- Cha mẹ, người thân, người chăm sóc chính: là những người thường xuyên chăm sóc, theo dõi trẻ

- Cán bộ ngành y tế: Thôn bản (Y tế thôn bản, Cô đỡ), Trạm Y tế; Trung tâm Y tế huyện; Các bệnh viện tuyến tỉnh và trung ương (Sản khoa; Nhi khoa; Tâm thần nhi; Nhãn khoa; Thính học; Phục hồi chức năng và Chuyên gia tâm lý làm việc trong lĩnh vực y tế, giáo dục)

- Cán bộ ngành giáo dục: giáo viên, người chăm sóc, phục vụ trong các nhà trẻ, mẫu giáo.

4.2. Nhân lực hỗ trợ, tạo điều kiện thuận lợi

- Cán bộ ngành Lao động - Thương binh & Xã hội;

- Các cán bộ trong các tổ chức xã hội khác: Chữ thập đỏ; Phụ nữ, Tổ chức Đoàn, Đội...

- Nhân viên, tình nguyện viên trong các tổ chức thiện nguyện

- Những người trong các tổ chức, đối tác tài trợ có tham gia trong các hoạt động PHS-CTS

5. Kinh phí cho Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

Lập kế hoạch kinh phí như một hoạt động chuyên môn thường quy hàng năm của cơ quan, đơn vị. Lồng ghép vào các chương trình y tế đã được phê duyệt như Chăm sóc bà mẹ trong thời mang thai, sinh đẻ và sau đẻ; Chương trình chăm sóc, điều trị trẻ em từ 0- 6 tuổi. Xây dựng các dự án với một số hoạt động đặc biệt như sàng lọc trước, sau sinh và trình các cấp có thẩm quyền phê duyệt trong kinh phí của nhà nước. Tranh thủ vận động kinh phí từ các tổ chức phi chính phủ, các nhà tài trợ trong và ngoài nước: xây dựng dự án thử nghiệm, can thiệp và nhân rộng.

6. Phối hợp đa ngành trong Phát hiện sớm - Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

Phối hợp đa ngành là cốt lõi của sự thành công trong PHS-CTS trẻ khuyết tật vì tạo ra một mối quan hệ hợp tác mạnh mẽ của cả cộng đồng đến cuộc sống của trẻ em và gia đình. Sự phối hợp này lấy gia đình làm trung tâm vì đó là nơi thực hiện các can thiệp và phản hồi các thông tin cần thiết về trẻ, gia đình giúp sự phối hợp hiệu quả hơn. Cần xây dựng mạng lưới bao gồm gia đình, nhân viên y tế cộng đồng và liên kết với các cơ sở y tế, các ban ngành liên quan để phát hiện sớm, tư vấn và đưa trẻ đến nơi can thiệp sớm.

6.1. Vai trò và trách nhiệm của gia đình

- Sử dụng Sổ theo dõi sức khỏe bà mẹ trẻ em để nhận biết sớm những dấu hiệu nguy cơ trong thời kỳ mang thai cũng như những bất thường về phát triển của trẻ và báo cho nhân viên y tế thôn hoặc trạm y tế để được tư vấn cách xử trí.
- Nên sinh con ở các cơ sở y tế để được phát hiện sớm các khuyết tật bẩm sinh cũng như các nguy cơ có thể xảy ra sau này
- Tuân thủ các hướng dẫn theo dõi trẻ và đưa trẻ đến khám định kỳ và tiêm chủng đúng lịch theo hướng dẫn.
- Nếu trẻ được phát hiện có dị tật và đã biết chắc chắn về loại tật: tuân thủ điều trị, chăm sóc, nuôi dưỡng và khám lại theo hướng dẫn
- Tham gia các buổi hướng dẫn hoặc tư vấn cho thành viên gia đình cách tập luyện và chăm sóc trẻ.
- Hợp tác với nhân viên y tế thôn hoặc trạm y tế trong việc thực hiện kỹ thuật can thiệp sớm PHCN. Hướng dẫn thành viên gia đình khác cùng tập luyện cho trẻ.
- Tạo môi trường gia đình thuận lợi cho sự phát triển của trẻ: cho trẻ tham gia vào các hoạt động/sự kiện của gia đình, của trường lớp và của cộng đồng.
- Cần cố gắng và tạo mọi điều kiện thuận tiện cho trẻ khuyết tật được đến trường. Thường xuyên trao đổi, hợp tác với các giáo viên để phối hợp thực hiện can thiệp được thống nhất và liên tục.

- Chia sẻ, trao đổi kinh nghiệm với các gia đình có trẻ khuyết tật khác.

6.2. Vai trò và trách nhiệm của ngành y tế

Thực hiện nhiệm vụ PHS-CTS theo 2 hướng tiếp cận liên tục: (1) Liên tục theo vòng đời: từ khi mang thai, cuộc đẻ và sau đẻ đến 6 tuổi. (2) Liên tục theo địa điểm mạng lưới chăm sóc y tế: từ tuyến xã, huyện, tỉnh và Trung ương.

(1). Tiếp cận liên tục theo vòng đời:

- Khám thai đầy đủ theo khuyến cáo, tư vấn về chế độ dinh dưỡng, bổ sung vi chất và tiêm phòng theo qui định. Phát hiện thai có nguy cơ và khuyến

khích thực hiện sàng lọc trước sinh. Tiên lượng cuộc đẻ và tư vấn đến sinh con ở các cơ sở y tế phù hợp

- Trong cuộc đẻ: Bố trí nhân lực phù hợp bảo đảm trẻ ra đời không bị ngạt hay bất cứ vấn đề gì ảnh hưởng đến chức năng sống.

- Sau đẻ: Tuỳ điều kiện của mỗi địa phương, thực hiện sàng lọc sau sinh thường qui hoặc cho nhóm có nguy cơ cao. Hướng dẫn gia đình sử dụng sổ Theo dõi sức khoẻ bà mẹ trẻ em để theo dõi, phát hiện sớm các dấu hiệu bất thường về khuyết tật thể chất và tinh thần cho trẻ đến 6 tuổi

(2). *Tiếp cận liên tục theo địa điểm – từ gia đình, cộng đồng đến cơ sở y tế.*

Tuyên xã, thực hiện các bước:

- *Lập kế hoạch hoạt động hàng năm của xã về PHS-CTS trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).*

- *Thực hiện PHS-CTS trẻ khuyết tật:*

+ Khám và quản lý thai nghén nhằm phát hiện sớm các vấn đề thai nghén bất thường của các bà mẹ có nguy cơ gây rối loạn phát triển và khuyết tật ở con.

+ Cung cấp đủ Sổ theo dõi Sức khoẻ bà mẹ - Trẻ em cho tất cả các bà mẹ mang thai và sử dụng để ghi chép khi khám thai, tại cuộc đẻ, sau đẻ cho đến khi trẻ 6 tuổi. Hướng dẫn gia đình nhận biết các nguy cơ, dấu hiệu của khuyết tật để liên hệ với nhân viên y tế sớm.

+ Sàng lọc khuyết tật theo các lứa tuổi trẻ từ 0-6 tuổi hàng năm.

+ Tổ chức gửi trẻ khám phân loại khuyết tật, đánh giá sự phát triển và nhu cầu can thiệp sớm PHCN và giáo dục phù hợp với nhu cầu của trẻ và nguồn lực sẵn có của địa phương.

+ Quản lý số trẻ khuyết tật được phát hiện.

+ Thiết lập chương trình can thiệp sớm PHCN tại nhà cho từng trẻ khuyết tật.

+ Thực hiện hoặc hướng dẫn gia đình các kỹ thuật can thiệp sớm PHCN.

- *Tổ chức tập huấn cán bộ về kỹ thuật PHS-CTS khuyết tật tại địa phương mình.*

- *Tổ chức tập huấn thành viên gia đình trẻ khuyết tật về các kỹ thuật chăm sóc, PHS-CTS trẻ khuyết tật.*

- *Theo dõi, giám sát và báo cáo về PHS-CTS cho cấp trên.*

- *Phối hợp đa ngành trong xã: Trường mầm non, hội chữ thập đỏ và hội phụ nữ trong việc triển khai PHS-CTS trẻ khuyết tật..*

Tuyên huyện: Bệnh viện huyện, Phòng Y tế huyện, Trung tâm Y tế huyện

- *Lập kế hoạch hoạt động hàng năm* của huyện về PHS-CTS trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).

- *Thực hiện PHS-CTS trẻ khuyết tật:*

+ *Chỉ đạo hoạt động PHS-CTS* khuyết tật tại các xã trong huyện.

+ *Tổ chức tập huấn cán bộ tuyến xã* về kỹ thuật PHS-CTS khuyết tật tại địa phương mình.

+ *Theo dõi, giám sát và báo cáo* về PHS-CTS của huyện cho Sở Y tế.

+ *Phối hợp đa ngành:* với Phòng Giáo dục huyện, Phòng Lao động-Thương binh-Xã hội, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội huyện trong việc PHS-CTS trẻ khuyết tật.

Tuyến tỉnh: Sở Y tế, Bệnh viện PHCN tỉnh, Bệnh viện YHCT-PHCN tỉnh, Bệnh viện Đa khoa tỉnh.

- *Lập kế hoạch hoạt động hàng năm* của tỉnh và cơ quan về PHS-CTS trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).

- *Thực hiện PHS-CTS trẻ khuyết tật:*

+ *Chỉ đạo hoạt động PHS-CTS* khuyết tật tại các huyện trong tỉnh.

+ *Triển khai các hoạt động về phát hiện sớm* (khám sàng lọc trẻ KT), Can thiệp sớm PHCN (Vận động trị liệu, Hoạt động trị liệu, Dụng cụ chỉnh hình, Phẫu thuật chỉnh hình...).

+ *Tổ chức tập huấn cán bộ tuyến huyện* về kỹ thuật PHS-CTS khuyết tật tại địa phương mình.

+ *Theo dõi, giám sát và báo cáo* về PHS-CTS của huyện cho Bộ Y tế.

+ *Phối hợp đa ngành:* với Sở Giáo dục, Sở Lao động, Thương binh và Xã hội, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội tỉnh trong việc triển khai PHS-CTS trẻ khuyết tật.

6.3. Các ban, ngành liên quan

a. Ngành giáo dục:

- *Trường mầm non tại xã:*

+ *Phát hiện sớm* khuyết tật trong số trẻ học mẫu giáo, học đường

+ *Quản lý số trẻ* khuyết tật được phát hiện, thiết lập chương trình can thiệp sớm giáo dục cho trẻ khuyết tật tại trường Mầm non.

+ *Theo dõi, giám sát và báo cáo* lên tuyến huyện, tỉnh.

+ *Phối hợp* với ngành Y tế, LĐ-TB-XH, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội khác trong việc hỗ trợ trẻ KT.

- Phòng Giáo dục-Đào tạo:

+ Chỉ đạo hoạt động PHS-CTS khuyết tật tại các cơ sở giáo dục tại các xã trong huyện.

+ Tập huấn cán bộ tuyến cơ sở về giáo dục hoà nhập, giáo dục đặc biệt và quản lý hoạt động Can thiệp sớm về giáo dục cho trẻ khuyết tật tại địa phương.

+ Theo dõi, giám sát, đánh giá và báo cáo

+ Phối hợp với các ngành Y tế, LĐ-TB-XH, Hội chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội cấp huyện trong việc hỗ trợ trẻ khuyết tật

- Sở Giáo dục-Đào tạo:

+ Chỉ đạo hoạt động Phát hiện sớm và Can thiệp sớm khuyết tật về giáo dục tại các huyện trong tỉnh.

+ Triển khai các hoạt động về Can thiệp sớm về giáo dục cho trẻ khuyết tật: Giáo dục hoà nhập, giáo dục đặc biệt.

+ Tập huấn cán bộ tuyến huyện về giáo dục hoà nhập, giáo dục đặc biệt và quản lý hoạt động Can thiệp sớm về giáo dục cho trẻ khuyết tật tại địa phương.

+ Theo dõi, giám sát, đánh giá và báo cáo Bộ Giáo dục và Đào tạo về hoạt động PHS-CTS tại tỉnh.

+ Phối hợp với Sở Y tế, Sở Lao động-Thương binh-Xã hội, Hội Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội cấp tỉnh trong việc triển khai PHS-CTS trẻ khuyết tật.

b. Ngành Lao động thương binh và xã hội

- Là đầu mối, phối hợp với ngành Y tế, ngành Giáo dục và các Ban ngành liên quan để lập kế hoạch hoạt động về PHS-CTS hàng quý, năm bao gồm nhân lực, thời gian, tài chính... trình UBND cấp thẩm quyền phê duyệt.

- Tập huấn cán bộ tuyến cơ sở về quản lý hoạt động Can thiệp sớm về giáo dục cho trẻ khuyết tật tại địa phương mình.

- Triển khai các hoạt động về Can thiệp sớm về chính sách xã hội cho trẻ khuyết tật: trợ cấp xã hội cho trẻ khuyết tật và gia đình trẻ.

- Theo dõi, giám sát, đánh giá và báo cáo Bộ Lao động thương binh và xã hội, UBND cấp có thẩm quyền.

- Phối hợp với Sở Y tế, Sở Giáo dục và Đào tạo, Hội Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội cấp tỉnh trong việc triển khai PHS-CTS trẻ khuyết tật.

c. Ủy ban nhân dân các cấp: thống nhất đồng bộ từ cấp Trung ương, tỉnh, huyện, xã trong việc hỗ trợ các hoạt động PHS-CTS trẻ khuyết tật, bao gồm các hoạt động:

- Ban hành văn bản chính sách phù hợp và hướng dẫn tổ chức thực hiện

- Xem xét và phê duyệt kế hoạch hoạt động hàng quý, năm do ngành Lao động, thương binh và xã hội tổng hợp và đệ trình.

- Tổ chức các hoạt động thông tin, truyền thông và giáo dục thay đổi nhận thức cộng đồng.

- Theo dõi hoạt động, tổ chức hội nghị sơ kết, tổng kết báo cáo, rút kinh nghiệm đưa hoạt động PHS-CTS vào chỉ tiêu chăm sóc sức khỏe của địa phương.

7. Hệ thống điều hành, quản lý và báo cáo

7.1. Hệ thống điều hành

Cần thành lập các Ban chỉ đạo các cấp theo hệ thống hành chính hiện có từ Trung ương đến địa phương. Ban chỉ đạo cần lồng ghép vào Ban chỉ đạo chương trình PHCNDVCD hoặc Ban chỉ đạo Chăm sóc sức khỏe ban đầu.

Nếu địa phương chưa có ban chỉ đạo này thì có thể thành lập Ban điều hành mới. Ban điều hành chương trình phát hiện sớm, can thiệp sớm cần có cơ cấu các thành phần như sau:

- Trưởng Ban chỉ đạo là Lãnh đạo Ủy Ban nhân dân các cấp.

- Các thành viên Cốt lõi của Ban điều hành bao gồm: Đại diện lãnh đạo ngành Y tế, ngành Giáo dục, Lao động-thương binh và xã hội và Hội phụ nữ. Ngoài ra, tùy tình hình của từng địa phương mà có các thành viên khác cho phù hợp. Ngành y tế sẽ là cơ quan đầu mối của chương trình.

7.2. Hệ thống quản lý

Quản lý theo ngành dọc của Ngành Y tế, Giáo dục và LĐ-TB-XH. Mỗi ngành cần cử cán bộ chuyên trách chịu trách nhiệm lập kế hoạch, điều phối hoạt động, theo dõi và giám sát chương trình. Ngoài ra, công tác quản lý còn bao gồm duy trì dữ liệu về trẻ khuyết tật/trẻ có vấn đề chậm phát triển, hệ thống giao ban và báo cáo hoạt động phát hiện sớm, can thiệp sớm định kỳ. Các quy định về giao ban chương trình có thể tham khảo và lồng ghép trong chương trình PHCNDVCD.

7.3. Hệ thống theo dõi, giám sát và báo cáo

Chương trình phát hiện sớm can thiệp sớm cần xây dựng các chỉ số theo dõi và đánh giá hoạt động của chương trình tại các cấp. Các chỉ số này cần được tích hợp trong các biểu mẫu báo cáo, theo dõi, giám sát của chương trình phục hồi chức năng dựa vào cộng đồng đã được Bộ Y tế ban hành.

7.4. Duy trì chương trình

Các hoạt động của chương trình phát hiện sớm, can thiệp sớm cần được thiết kế sao cho lồng ghép vào hoạt động thường quy của hệ thống hiện hành. Các chương trình phát hiện sớm, can thiệp sớm cần đảm bảo việc nâng cao năng lực cho gia đình và cộng đồng trong việc phát hiện sớm trẻ khuyết tật và tăng cường năng lực cho hệ thống y tế, giáo dục và xã hội trong việc đáp ứng với nhu cầu của trẻ và gia đình.

BÀI 2. TỔ CHỨC THỰC HIỆN PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ EM KHUYẾT TẬT

Việc triển khai Quy trình phát hiện sớm - can thiệp sớm được thực hiện theo 3 bước sau:

- Bước 1. Sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển.
- Bước 2. Khám đánh giá sự phát triển toàn diện và phân loại khuyết tật, Đánh giá nhu cầu can thiệp sớm của trẻ và Đánh giá nhu cầu của gia đình có trẻ khuyết tật về can thiệp sớm.
- Bước 3. Can thiệp sớm PHCN toàn diện trẻ khuyết tật.

I. Sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển và dấu hiệu nghi ngờ khuyết tật

1. Mục tiêu

- Tất cả trẻ em sinh ra tại cộng đồng đều được sàng lọc để phát hiện sớm các rối loạn phát triển tuần tự ít nhất theo các mốc tuổi sau: 0, 3, 6, 9, 12, 24, 36, 48, 60 tháng tuổi.

- Tất cả trẻ khuyết tật đã được khám chẩn đoán xác định và phân loại dạng khuyết tật vẫn được hẹn để tiếp tục sàng lọc vào các lứa tuổi tiếp theo.

2. Đối tượng sàng lọc: Tất cả các trẻ tại địa phương từ 0 – 6 tuổi.

3. Nhân lực thực hiện: Người thực hiện sàng lọc có thể là một hoặc nhiều người thuộc các nhóm sau:

- Gia đình: Cha mẹ, người thân, người chăm sóc chính của trẻ.
- Cán bộ ngành y tế thuộc một hoặc nhiều tuyến từ Trạm Y tế; Trung tâm Y tế/Bệnh viện huyện; Các bệnh viện tuyến tỉnh; Các bệnh viện trung ương (Bác sĩ/kỹ thuật viên/điều dưỡng/nữ hộ sinh/y tế thôn bản thuộc chuyên ngành Phục hồi chức năng Nhi/Nhi khoa/Tâm thần nhi/Mắt/Tai mũi họng/Thính học/Tâm lý...).
- Cán bộ ngành giáo dục: Giáo viên thuộc hệ Nhà trẻ, Mẫu giáo.
- Cán bộ ngành Lao động-Thương binh-Xã hội;
- Cán bộ Chữ thập đỏ;
- Cán bộ thuộc các tổ chức xã hội khác tại cộng đồng.

4. Công cụ sàng lọc

- Tiêu chuẩn của Công cụ sàng lọc khuyết tật ở trẻ em phải đảm bảo:
 - + Phát hiện ra trẻ bị rối loạn phát triển theo các lứa tuổi từ 0-6 tuổi;
 - + Dễ dàng sử dụng tại cộng đồng,

+ Phù hợp với văn hoá cộng đồng.

- Công cụ sàng lọc khuyết tật gồm 2 loại sau:

+ *Công cụ sàng lọc khuyết tật bản giấy* sử dụng Bộ câu hỏi theo dõi phát triển theo độ tuổi gồm 9 phiếu sàng lọc chia theo 9 khoảng tuổi từ 1 đến 66 tháng do các chuyên gia PHCN của Bộ Y tế phát triển có tham khảo bộ ASQ của Trường Đại học Oregon, các tài liệu trong nước và quốc tế về sàng lọc khuyết tật.

+ *Công cụ sàng lọc khuyết tật bản điện tử*: sử dụng Bộ câu hỏi theo dõi phát triển theo độ tuổi, bản tiếng Việt (Vietnamese Ages & Stages Questionnaires 3 - ASQ3) gồm 21 phiếu sàng lọc chia theo 21 khoảng tuổi từ 1 đến 66 tháng, do Trường Đại học Oregon phát triển và Nhà xuất bản Brookes phát hành. Các kết quả được tính dựa trên số điểm của các lĩnh vực so với bảng điểm chuẩn được nghiên cứu trên quần thể do nhóm tác giả ASQ xây dựng.

5. Tập huấn sàng lọc

Để triển khai sàng lọc khuyết tật ở trẻ em, mỗi địa phương cần tổ chức tập huấn về công tác sàng lọc và hướng dẫn sử dụng công cụ sàng lọc cho các cán bộ, giáo viên tham gia sàng lọc; Lớp tập huấn do cán bộ PHCN có kinh nghiệm về sàng lọc phát hiện sớm khuyết tật trẻ em giảng dạy.

6. Quy trình sàng lọc khuyết tật

a. Công tác chuẩn bị

- Lập kế hoạch (kinh phí, nhân lực, thời gian, địa điểm...).
- Phân công trách nhiệm cho cán bộ y tế thực hiện sàng lọc khuyết tật.
- Lập Danh sách hộ gia đình và trẻ em 0-6 tuổi theo xã.
- Thông báo cho các hộ gia đình trong toàn xã biết về kế hoạch sàng lọc khuyết tật ở trẻ em.

b. Triển khai sàng lọc khuyết tật theo một hoặc nhiều cách sau:

- Cán bộ y tế thực hiện sàng lọc

+ Cán bộ Trạm Y tế đã được tập huấn trực tiếp phỏng vấn gia đình (bố, mẹ, ông, bà...) về sự phát triển của tất cả mọi trẻ (trẻ bình thường và trẻ khuyết tật ở lứa tuổi 0-6 tuổi) tại Trạm Y tế xã (lồng ghép với các chương trình chăm sóc sức khỏe khác), tại trường học (Mẫu giáo) hoặc tại nhà theo các mẫu phiếu bản giấy hoặc phần mềm **a.365.vn**

+ Đối với trẻ sơ sinh: Các bác sĩ, nữ hộ sinh, y tá tại các phòng đẻ khoa sản, nhà hộ sinh, trạm y tế trực tiếp phỏng vấn và quan sát phát hiện các dị tật bẩm sinh của trẻ sơ sinh trước khi cho trẻ về nhà.

- Gia đình tự sàng lọc trẻ khuyết tật

+ Gia đình có thể liên hệ với các cơ sở y tế (xã, huyện, tỉnh, trung ương) để có được Phiếu sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển của trẻ (Phiếu rời, Phiếu đã được in vào Sổ khám bệnh, Sổ theo dõi sức khỏe bà mẹ và trẻ em, Sổ theo dõi sức khỏe học sinh mầm non hoặc Phiếu treo tường của Trạm y tế).
Hoặc sử dụng phần mềm *a.365.vn*

+ Gia đình tự trả lời các câu hỏi trong phiếu. Nếu thấy trẻ có dấu hiệu rối loạn phát triển gia đình liên hệ với cán bộ y tế Trạm Y tế xã để được hướng dẫn khám chẩn đoán xác định và phân loại khuyết tật tiếp.

- Tại các phòng đẻ của khoa sản, nhà hộ sinh:

Các nữ hộ sinh có trách nhiệm Sàng lọc phát hiện các dị tật bẩm sinh của trẻ sơ sinh trước khi cho trẻ về nhà, ghi chép vào hồ sơ các dấu hiệu bất thường của trẻ.

- Tại các khoa khám bệnh, trạm y tế

+ In bộ câu hỏi sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển của trẻ thành các tờ tranh treo tường với các hình ảnh sinh động, dễ hiểu treo trên cửa các phòng khám bệnh, phòng điều trị để cha mẹ và người chăm sóc trẻ có thể dễ dàng đọc và tự sàng lọc cho con em mình.

+ In các tờ rơi giới thiệu về *phần mềm a.365.vn*

- Tại các trường mầm non

In bộ câu hỏi sàng lọc sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển của trẻ vào sổ theo dõi học sinh mầm non để giáo viên, người nuôi trẻ dễ dàng và thuận tiện theo dõi và phát hiện các dấu hiệu chậm phát triển và dấu hiệu nghi ngờ khuyết tật trẻ. Hoặc phát các tờ rơi giới thiệu về phần mềm *a.365.vn*

c. Xử lý sau sàng lọc

- Hẹn sàng lọc vào mốc tuổi tiếp theo: Tất cả các trẻ có kết quả sàng lọc là bình thường hay bất thường đều sẽ được hẹn sàng lọc rối loạn phát triển vào lứa tuổi tiếp tới (Ví dụ: Trẻ có kết quả sàng lọc lúc 6 tháng tuổi là bình thường sẽ hẹn sàng lọc tiếp khi 9 tháng tuổi).

- Gửi khám chẩn đoán và phân loại khuyết tật: Tất cả các trẻ bị nghi ngờ có rối loạn phát triển qua sàng lọc sẽ được xử lý theo một hoặc hai cách sau:

+ *Khám phân loại khuyết tật tại cộng đồng*: Trạm Y tế xã lập danh sách trẻ nghi ngờ bị khuyết tật tại địa phương và tổ chức Khám và Phân loại khuyết tật theo kế hoạch của xã ngay tại cộng đồng, hoặc

+ *Gửi khám phân loại tại cơ sở y tế tuyến trên*: Cán bộ Trạm Y tế xã chuyển tuyến và hướng dẫn gia đình cho trẻ đi khám chẩn đoán và phân loại khuyết tật ở cơ sở khám, chữa bệnh, cơ sở PHCN nơi có các bác sỹ chuyên khoa PHCN/CK

Nhi/Thần kinh Nhi/Phẫu thuật chỉnh hình Nhi/CK Mắt/CK Tai mũi họng...

- *Lưu giữ hồ sơ khuyết tật*: Tất cả hồ sơ, tài liệu liên quan đến sàng lọc khuyết tật được lưu giữ tại Trạm y tế xã.

II. Khám, đánh giá, phân loại khuyết tật & Đánh giá nhu cầu can thiệp

1. Mục tiêu

Tất cả trẻ nghi ngờ bị khuyết tật sau sàng lọc phải được khám chẩn đoán xác định và phân loại dạng khuyết tật.

2. Đối tượng: Trẻ từ 0-6 tuổi nghi ngờ bị khuyết tật qua sàng lọc rối loạn phát triển theo lứa tuổi.

3. Người thực hiện

- Khám phân loại khuyết tật tại cộng đồng và đánh giá nhu cầu can thiệp sớm do bác sĩ PHCN Nhi thực hiện.

- Khám phân loại khuyết tật tại cơ sở tuyến trên do Bác sĩ PHCN Nhi, Thần kinh Nhi, Tâm thần Nhi, Tai mũi họng, Răng hàm mặt Nhi, Chỉnh hình Nhi. Đánh giá sự phát triển do cán bộ tâm lý lâm sàng, cán bộ thanh thính học Nhi.

4. Công cụ khám phân loại khuyết tật

- Phiếu 1. Đánh giá sự phát triển chung của trẻ (GDA-General developmetal Assessment) và Bộ khám Nhi (Ổng nghe, đèn khám tai mũi họng), Bộ khám thần kinh Nhi (Búa phản xạ, thước dây, khám cảm giác...).

- Phiếu 2. Đánh giá nhu cầu can thiệp sớm của trẻ.

- Phiếu 3. Điều tra nhu cầu can thiệp sớm cho trẻ khuyết tật của gia đình.

5. Quy trình khám phân loại khuyết tật tại cộng đồng

5.1. Công tác chuẩn bị

- Lập kế hoạch (kinh phí, nhân lực, thời gian, địa điểm...).

- Phân công trách nhiệm cho cán bộ Trạm Y tế tham gia tổ chức khám phân loại khuyết tật.

- Thông báo cho các hộ gia đình có trẻ bị nghi ngờ khuyết tật trong toàn xã biết về kế hoạch khám phân loại khuyết tật ở trẻ em.

- Đoàn khám phân loại khuyết tật: Bác sĩ PHCN chịu trách nhiệm chính, ngoài ra có thể mời các chuyên gia về: Tai mũi họng, Tâm thần, Thần kinh, Tâm lý lâm sàng trẻ em...tùy vào kinh phí của địa phương.

- Địa điểm khám phân loại khuyết tật: có thể ở huyện, cụm xã hoặc xã.

5.2. Triển khai khám phân loại khuyết tật theo kế hoạch

- Khám đánh giá sự phát triển toàn diện do bác sĩ PHCN và bác sĩ Nhi thực hiện.
- Nội dung khám bao gồm Khám tổng quát, đánh giá kỹ năng Vận động thô, vận động tinh, Cá nhân-Xã hội, Nhận thức, Giao tiếp-Ngôn ngữ, Hành vi...
- Kết luận khám: Chẩn đoán dạng khuyết tật, Mức độ khuyết tật.
- Đánh giá nhu cầu can thiệp sớm của trẻ: Bác sĩ PHCN/ KTV PHCN/ Điều dưỡng đã được tập huấn đánh giá nhu cầu can thiệp sớm:
 - + *Y tế*: can thiệp các lĩnh vực PHCN (Vận động trị liệu, Ngôn ngữ trị liệu, Hoạt động trị liệu, Dụng cụ trợ giúp và chỉnh hình), ngoại khoa (Phẫu thuật chỉnh hình, ...), can thiệp các chuyên khoa khác nếu cần (Mắt, Răng hàm mặt, Tai mũi họng, Nội tiết, Thần kinh...)
 - + *Giáo dục*: chuyên biệt hoặc hòa nhập
 - + *Hỗ trợ xã hội*: Phối hợp với các tổ chức (Hội chữ thập đỏ, lao động thương bình xã hội...)
- Điều tra nhu cầu can thiệp sớm của gia đình có trẻ khuyết tật: Bác sĩ PHCN/KTV PHCN/Điều dưỡng đã được tập huấn phỏng vấn về nhu cầu của gia đình về can thiệp sớm và hỗ trợ xã hội.

5.3. Xử lý sau khám phân loại khuyết tật theo kế hoạch

Thông báo cho gia đình về kết luận khám phân loại khuyết tật, hướng dẫn về can thiệp sớm.

5.4. Trạm Y tế xã lập danh sách trẻ khuyết tật của xã và lưu trữ hồ sơ khuyết tật.

- Báo cáo về Phát hiện sớm trẻ khuyết tật tại địa phương mình cho xã và cấp trên.
- Theo dõi trẻ trong và sau quá trình can thiệp

III. Can thiệp sớm toàn diện theo nhu cầu của trẻ tại cơ sở y tế (phân tuyến), trường học và gia đình

1. Mục tiêu Can thiệp sớm khuyết tật ở trẻ em:

- Tất cả trẻ khuyết tật đã được chẩn đoán xác định tại cộng đồng được quản lý theo dõi và can thiệp tại các tuyến.
- Tất cả cha mẹ trẻ khuyết tật tại cộng đồng được tập huấn về can thiệp sớm tại nhà.

2. Cách triển khai Can thiệp sớm trẻ khuyết tật

2.1. Can thiệp sớm trẻ khuyết tật tại cộng đồng

a. Mục tiêu:

- Tất cả trẻ khuyết tật dưới 6 tuổi tại địa phương đều được lập hồ sơ can thiệp sớm
- Tất cả trẻ khuyết tật dưới 6 tuổi tại địa phương có nhu cầu PHCN đều được can thiệp sớm tại cộng đồng.
- Tất cả trẻ khuyết tật dưới 6 tuổi tại địa phương có nhu cầu chuyển lên tuyến trên để can thiệp sớm đều được hỗ trợ.

b. Tập huấn can thiệp sớm:

- Để triển khai can thiệp sớm trẻ khuyết tật mỗi địa phương phải tổ chức tập huấn về can thiệp sớm do cán bộ PHCN có kinh nghiệm về lĩnh vực này giảng dạy.
- Sử dụng tài liệu “Can thiệp sớm trẻ khuyết tật tại cộng đồng” dùng cho gia đình, cán bộ PHCNCD của Bộ Y tế.

c. Triển khai can thiệp sớm trẻ khuyết tật:

- Ban điều hành chương trình PHCNDVCD tại các tuyến tỉnh, huyện, xã họp để bàn về kế hoạch triển khai (kinh phí, nhân lực, thời gian, địa điểm...)
- Tập huấn cho cán bộ y tế thôn bản, cha mẹ trẻ khuyết tật về Kỹ thuật can thiệp sớm trẻ khuyết tật tại cộng đồng.
- Thông báo cho nhân dân trong toàn xã biết về chương trình can thiệp sớm khuyết tật ở trẻ em.
- Thăm các hộ gia đình có trẻ khuyết tật tại nhà: đánh giá nhu cầu của trẻ khuyết tật, hướng dẫn can thiệp sớm cho thành viên gia đình.
- Phân loại các trẻ khuyết tật có nhu cầu chuyển tuyến trên gửi cho Ban điều hành tuyến trên (huyện, tỉnh).

d. Theo dõi, giám sát can thiệp trẻ khuyết tật:

- Số liệu về tất cả trẻ khuyết tật tại địa phương được lưu trữ tại trạm y tế xã.
- Lập kế hoạch theo dõi từng trẻ khuyết tật theo tháng/ quý, năm.

e. Kinh phí: Dự án trẻ khuyết tật tại địa phương và nguồn kinh phí từ Chính phủ.

2.2. Can thiệp sớm trẻ khuyết tật tại các cơ sở y tế theo tuyến

a. Mục tiêu: Tất cả trẻ em khuyết tật có chỉ định chuyển tuyến đều được tiếp nhận và PHCN tại các khoa PHCN của các bệnh viện đa khoa, chuyên khoa, bệnh viện/ trung tâm PHCN.

b. Nhân lực: Cán bộ PHCN, PHCN Nhi, Tâm thần Nhi, Tai mũi họng và thanh thính học, Răng hàm mặt, phẫu thuật chỉnh hình, cán bộ Tâm lý lâm sàng,

cán bộ xã hội hoặc giáo viên được tập huấn và đào tạo chuyên sâu về can thiệp sớm trẻ khuyết tật ở trẻ em tại các tuyến trung ương, tỉnh, huyện, xã.

c. Công cụ can thiệp: Tài liệu Can thiệp sớm PHCN theo dạng khuyết tật ở trẻ em và can thiệp sớm theo từng chuyên ngành.

d. Kinh phí: Kinh phí thường quy của các bệnh viện đa khoa, chuyên khoa, bệnh viện/trung tâm PHCN và bảo hiểm trẻ dưới 6 tuổi.

3. Quy trình can thiệp sớm PHCN cho trẻ khuyết tật theo kế hoạch

3.1. Công tác chuẩn bị

- Lập kế hoạch (kinh phí, nhân lực, thời gian, địa điểm...).
- Phân công trách nhiệm cho cán bộ Trạm Y tế thực hiện can thiệp sớm trẻ khuyết tật.
- Thông báo cho các hộ gia đình có trẻ bị khuyết tật trong toàn xã biết về kế hoạch can thiệp sớm PHCN cho trẻ khuyết tật.
- Địa điểm can thiệp sớm trẻ khuyết tật: có thể ở trung ương, tỉnh, huyện, xã.

3.2. Triển khai can thiệp trẻ khuyết tật theo kế hoạch

Sau khi có kết quả khám xác định dạng tật, mức độ khuyết tật và xác định nhu cầu can thiệp của trẻ, trạm y tế xã phối hợp với gia đình trẻ thực hiện các hoạt động sau:

- Can thiệp tại gia đình: Trẻ được thành viên gia đình và y tế thôn bản hướng dẫn tập luyện các kỹ năng vận động, giao tiếp và dạy trẻ nói. Trẻ được tham gia vào các hoạt động cuộc sống gia đình và cộng đồng
- Can thiệp tại các trường mẫu giáo: Trẻ được tham gia học giáo dục hòa nhập hoặc chuyên biệt do các giáo viên có kiến thức và kỹ năng về giáo dục trẻ khuyết tật dạy và tạo môi trường phát triển tốt nhất cùng với bạn bè cùng lứa.
- Can thiệp tại các cơ sở y tế: Trạm y tế là nơi quản lý (hồ sơ cá nhân, phân công nhân lực, theo dõi; đánh giá, báo cáo) về quá trình can thiệp sớm toàn diện

3.3. Các biện pháp can thiệp sớm trẻ khuyết tật theo kế hoạch

- Các phương pháp can thiệp sớm PHCN y tế gồm Vận động trị liệu, Ngôn ngữ trị liệu, Kỹ năng sinh hoạt hàng ngày, Dụng cụ trợ giúp và chỉnh hình, Phẫu thuật chỉnh hình; Can thiệp theo các chuyên khoa khác nếu cần (Mắt, Răng hàm mặt, Tai mũi họng, Nội tiết, Thần kinh....)
- Các hình thức can thiệp sớm về giáo dục gồm giáo dục chuyên biệt, hòa nhập.
- Các hình thức hỗ trợ xã hội gồm hỗ trợ hàng tháng, hỗ trợ thường xuyên, hỗ trợ đột xuất, hỗ trợ gia đình, hỗ trợ bảo hiểm y tế, hỗ trợ về giáo dục và hướng nghiệp.

3.4. Đánh giá sau can thiệp khuyết tật theo kế hoạch

- Đánh giá và thông báo cho gia đình về kết quả đánh giá sau can thiệp (quý, năm) cho trẻ khuyết tật.
- Trạm Y tế xã lập danh sách trẻ khuyết tật của xã và lưu trữ hồ sơ khuyết tật.
- Báo cáo về Phát hiện sớm trẻ khuyết tật tại địa phương mình cho xã và cấp trên.

4. Hướng dẫn thực hiện can thiệp tại nhà

- Quy trình lập kế hoạch can thiệp cho từng trẻ bao gồm: Đánh giá toàn diện (nhu cầu của trẻ và gia đình) => xây dựng kế hoạch can thiệp trong một giai đoạn nhất định=> Thực hiện kế hoạch can thiệp => đánh giá kết quả can thiệp => điều chỉnh/lập kế hoạch can thiệp cho giai đoạn tiếp theo.
- Mỗi trẻ cần phải có bản kế hoạch can thiệp cho riêng mình theo từng giai đoạn phát triển nhất định và phù hợp với nguồn lực của gia đình trẻ.
- Những người tham gia vào lập kế hoạch can thiệp: Kế hoạch can thiệp cho từng cá nhân trẻ phải được một nhóm các chuyên gia y tế, giáo dục, xã hội và cha mẹ trẻ tham gia, trong đó vai trò của cha mẹ mang tính quyết định.

5. Hướng dẫn về phân cấp dịch vụ theo tuyến

5.1. Tuyến xã

- Chương trình PHCN tại nhà về Vận động trị liệu, Ngôn ngữ trị liệu, Hoạt động trị liệu và dụng cụ trợ giúp thích nghi đơn giản.
- Các dịch vụ phát hiện sớm, khám sàng lọc và đánh giá.
- Chương trình chăm sóc sức khỏe ban đầu cho trẻ dưới 6 tuổi: khám chữa bệnh, tiêm chủng.
- Giáo dục hòa nhập cho trẻ tại các trường mầm non.
- Các dịch vụ xã hội, hỗ trợ trẻ và gia đình
- Huấn luyện gia đình, tư vấn và thăm tại nhà.
- Các dịch vụ điều phối các hoạt động hỗ trợ trẻ
- Các dịch vụ nhằm bảo đảm môi trường ít hạn chế nhất cho trẻ về thể chất và tinh thần, tại nhà và tại trường.

5.2. Tuyến huyện

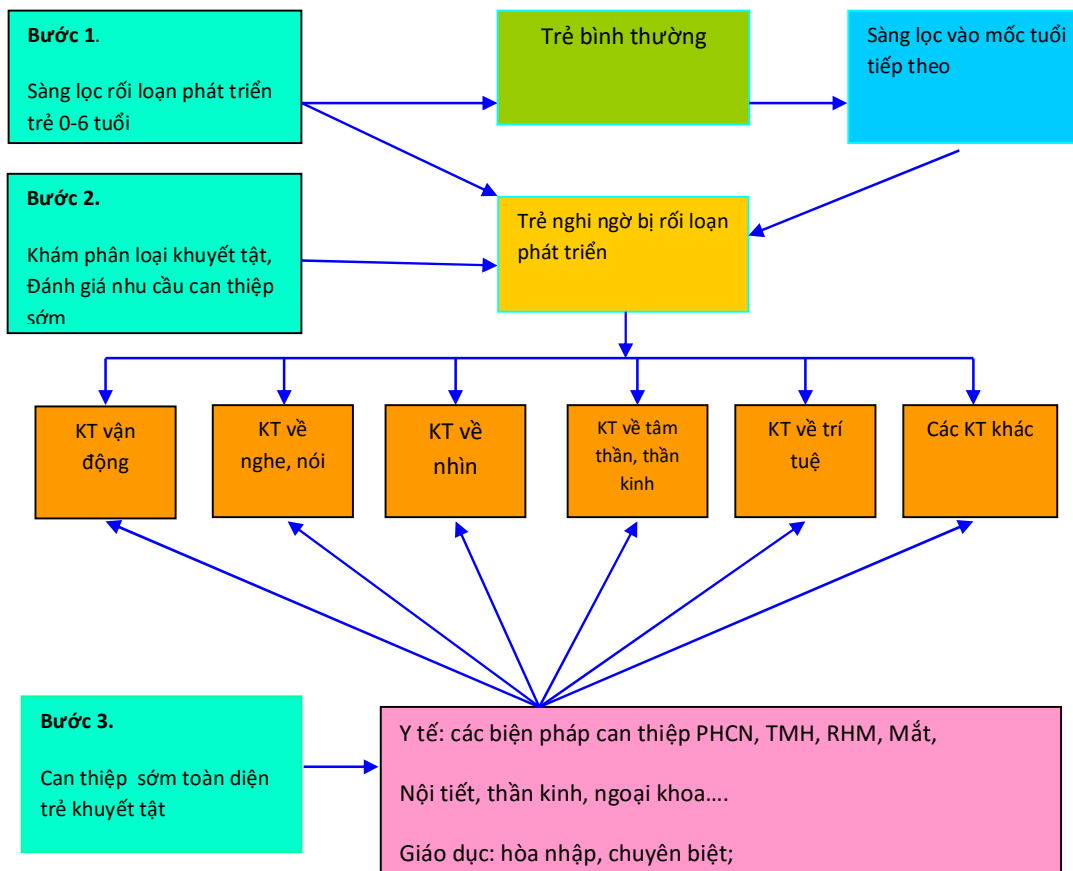
- PHCN chuyên sâu về Vật lý trị liệu, Ngôn ngữ trị liệu, Hoạt động trị liệu, Các dịch vụ cung cấp dụng cụ trợ giúp.
- Các dịch vụ phát hiện sớm, khám sàng lọc và đánh giá.

- Can thiệp phẫu thuật đơn giản theo phân tuyến kỹ thuật của Bộ Y tế.
- Các dịch vụ về thị lực.
- Các dịch vụ giáo dục phù hợp.
- Các dịch vụ công tác xã hội.
- Huấn luyện gia đình, tư vấn và thăm tại nhà.

5.3. Tuyến tỉnh và tuyến Trung ương

- PHCN chuyên sâu về Vật lý trị liệu, Ngôn ngữ trị liệu, Hoạt động trị liệu, Các dịch vụ cung cấp dụng cụ trợ giúp.
- Các dịch vụ phát hiện sớm, khám sàng lọc và đánh giá.
- Can thiệp phẫu thuật theo phân tuyến kỹ thuật của Bộ Y tế.
- Các dịch vụ về thị lực.
- Các dịch vụ giáo dục chuyên biệt.
- Các dịch vụ tâm lý.
- Các dịch vụ công tác xã hội.
- Huấn luyện gia đình, tư vấn và thăm tại nhà.

IV. Chăm sóc liên tục, chuyển tuyến và kết nối dịch vụ SƠ ĐỒ QUY TRÌNH PHS-CTS TRẺ KHUYẾT TẬT



BÀI 3. HƯỚNG DẪN THỰC HIỆN SÀNG LỌC PHÁT HIỆN RỐI LOẠN PHÁT TRIỂN VÀ DẤU HIỆU NGHI NGỜ KHUYẾT TẬT

Việc sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển và dấu hiệu nghi ngờ khuyết tật sử dụng Bộ công cụ sàng lọc gồm 02 loại Bộ câu hỏi theo dõi phát triển theo độ tuổi bản phiếu giấy và bản điện tử.

I. Sàng lọc phát triển sử dụng Bộ công cụ - phiếu giấy

1. Bộ công cụ sàng lọc phát triển - bản phiếu giấy

Công cụ sàng lọc khuyết tật bản giấy sử dụng Bộ câu hỏi theo dõi phát triển theo độ tuổi gồm 9 phiếu sàng lọc chia theo 9 khoảng tuổi từ 0 tháng đến 72 tháng:

- Phiếu 1. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 0 - 28 ngày tuổi.
- Phiếu 2. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 3 tháng tuổi.
- Phiếu 3. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 6 tháng tuổi.
- Phiếu 4. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 9 tháng tuổi.
- Phiếu 5. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 12 tháng tuổi.
- Phiếu 6. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 18 tháng tuổi.
- Phiếu 7. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 36 tháng tuổi.
- Phiếu 8. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 48 tháng tuổi.
- Phiếu 9. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 60 tháng tuổi

2. Phương pháp sàng lọc qua phỏng vấn điền phiếu

Phương pháp phỏng vấn này được áp dụng cho cán bộ sàng lọc dùng để làm việc với gia đình tại nhà, tại trạm y tế, tại trường mầm non, tại các cơ sở y tế khác.

- Chào hỏi: Xin chào ông/bà/anh/chị ...
- Giới thiệu: Chúng tôi là (đoàn) cán bộ của

- Lý do: Chúng tôi muốn phỏng vấn gia đình 20 câu hỏi với mục đích đánh giá sự phát triển của trẻ em lứa tuổi 0-6 tuổi tại địa phương nhằm phát hiện sớm những rối loạn phát triển ở trẻ em từ đó có biện pháp can thiệp sớm giúp trẻ phát triển tốt hơn.

- Cam kết tham gia:

Đề nghị gia đình cho biết gia đình có đồng ý trả lời hay không?

+ Nếu gia đình đồng ý → Tiếp tục công việc.

+ Nếu gia đình không đồng ý → Ngừng công việc.

2.1. Chọn phiếu theo độ tuổi phỏng vấn

a. *Hỏi tên, tháng và năm sinh của trẻ để tìm ra Phiếu sàng lọc thích hợp.*

b. *Cách phỏng vấn lần lượt theo trình tự các câu hỏi của Phiếu sàng lọc:*

- Đọc từng câu hỏi một, không hỏi nhiều câu hỏi cùng lúc và dành thời gian cho đối tượng được phỏng vấn suy nghĩ trả lời.

- Nếu đối tượng được phỏng vấn không hiểu thì nhắc lại câu hỏi. Người phỏng vấn không nên tự đặt câu hỏi theo kiểu khác tránh sai ý nghĩa của câu hỏi.

- Nếu sau 3 lần hỏi mà đối tượng được phỏng vấn vẫn không hiểu thì có thể giải thích nội dung câu hỏi.

- Nếu câu hỏi gồm nhiều ý thì đọc chậm rãi từng ý một và đợi người được phỏng vấn trả lời.

- Nếu người được phỏng vấn trả lời lan man không đúng trọng tâm thì hãy khéo léo ngắt lời và chuyển hướng vào đúng chủ đề đang hỏi.

c. *Hướng dẫn Phương pháp sàng lọc theo lứa tuổi*

- **Trẻ 0 - 28 ngày tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã/huyện/ trung ương (cán bộ sản các tuyến hoặc y tế xã/ phường; y tế thôn bản) chọn Phiếu số 1 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 3 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 3 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/phường hoặc y tế thôn bản; cộng tác viên; gia đình) chọn Phiếu số 2 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 6 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 6 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/ phường hoặc y tế thôn bản; cộng tác viên; gia đình) chọn Phiếu số 3 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 9 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 9 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/phường hoặc y tế thôn bản; cộng tác viên; gia đình) chọn Phiếu số 4 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 12 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 12 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/phường hoặc giáo viên, y tế thôn bản; cộng tác viên Hội Chữ thập đỏ; gia đình, giáo viên mẫu giáo...) chọn Phiếu số 5 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 24 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 18 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/phường hoặc giáo viên, y tế thôn bản; cộng tác viên Hội Chữ thập đỏ; gia đình, giáo viên mẫu giáo...) chọn Phiếu số 6 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 36 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 36 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/ phường hoặc giáo viên, y tế thôn bản; cộng tác viên Hội Chữ thập đỏ; gia đình, giáo viên mẫu giáo...) chọn Phiếu số 7 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 48 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 48 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/phường hoặc giáo viên, y tế thôn bản; cộng tác viên Hội Chữ thập đỏ; gia đình, giáo viên mẫu giáo...) chọn Phiếu số 8 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 60 tháng tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường).

- **Khi trẻ được 60 tháng tuổi:** Cán bộ sàng lọc tuyến xã (y tế xã/ phường hoặc giáo viên, y tế thôn bản; cộng tác viên Hội Chữ thập đỏ; gia đình, giáo viên mẫu giáo...) chọn Phiếu số 9 sau đó hỏi, quan sát và điền phiếu. Nếu trẻ có bất thường gửi khám bác sĩ Nhi, PHCN. Hẹn ngày sàng lọc tiếp tới vào lúc 6 tuổi cho tất cả mọi trẻ (bình thường và bất thường). Từ đó trở đi cứ mỗi năm một lần trẻ phải được khám sàng lọc lại.

Lưu ý: Các phiếu sàng lọc từ phiếu số 2 trở đi có thể áp dụng cho trẻ có độ tuổi trước hoặc sau mốc độ tuổi quy định ở trên khoảng 10 ngày.

Phiếu 1. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 0 - 28 ngày tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|---------------------------------------|---|----|-------|
| Giao tiếp-Ngôn ngữ: | | | |
| 1 | Trẻ có dấu hiệu “Không bao giờ phát ra những âm thanh “?” | | |
| 2 | Trẻ có dấu hiệu “Không biết thể hiện gì khi đói, ướt do đái, ỉa”? | | |
| 3 | Trẻ có dấu hiệu “Không chớp mắt/giật mình khi có tiếng động mạnh”? | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có giảm vận động ở tay/ chân hoặc mềm nhẽo toàn thân không? | | |
| 5 | Trẻ có bị hạn chế vận động tại các khớp lớn không? (Háng, gối, cổ chân, vai, khuỷu, cổ tay, quay đầu cổ...) | | |
| 6 | Trẻ có bị dị tật chân không? (Thừa/ thiếu ngón, cụt một phần, khoèo, ngắn) | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có dị tật tay không? (Thừa/ thiếu ngón, cụt một phần, khoèo, ngắn...) | | |
| 8 | Trẻ có bị hạn chế gập/ duỗi đốt ngón tay không? | | |
| 9 | Trẻ có nắm bàn tay quá chặt hơn bình thường không? | | |
| Bất chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có bộ mặt khác thường hoặc dị tật trên mặt không? | | |
| 11 | Trẻ có khác thường ở đầu không? (Khuyết xương, u đầu, không có thóp...) | | |
| 12 | Trẻ có dấu hiệu “Không biết mỉm cười (cười khi ngủ)” không? | | |
| Cá nhân - Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có khó khăn về ỉa, đái không? (Không ỉa phân su, đái khó...) | | |
| 14 | Trẻ có khóc nhiều suốt ngày đêm (khóc dạ đề) không? | | |
| 15 | Trẻ mút bú; nuốt, uống có khó khăn không? | | |
| Các dấu hiệu khác thường khác: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật không? | | |
| 17 | Trẻ có khác thường ở mặt (môi, hàm ếch), cổ, cột sống, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có khác thường về tai không? VD: không có vành tai hoặc lỗ tai | | |
| 19 | Trẻ có khác thường về mắt không? (Mắt lác, sụp mí, lồi mắt...) | | |
| 20 | Trẻ có các khác thường nào khác không? Ghi rõ: | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi ít nhất 1 câu trả lời rơi vào ô “Có”

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 2. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn phát triển ở trẻ 3 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....DD.....

| Các dấu hiệu của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|--|---|----|-------|
| Giao tiếp-Ngôn ngữ: | | | |
| 1 | Trẻ có dừng khóc khi nghe thấy giọng nói của bạn không? | | |
| 2 | Trẻ có cười thành tiếng không? | | |
| 3 | Trẻ có phát ra âm thanh khi nhìn thấy đồ chơi hoặc người không? | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có quay đầu về cả hai phía khi nằm ngửa không? | | |
| 5 | Khi nằm sấp trẻ có nâng đầu lên cao 7-8 cm trong ít nhất 15 giây không? | | |
| 6 | Khi nằm ngửa trẻ có đưa cả hai tay qua ngực lên miệng để ngậm không? | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có tự mở bàn tay một phần hoặc hoàn toàn không? | | |
| 8 | Trẻ có giữ đồ chơi trong tay khoảng một phút khi được đặt vào tay không? | | |
| 9 | Trẻ có thể nắm/ cào vào quần áo mình không? | | |
| Bắt chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có nhìn theo đồ chơi khi bạn di chuyển sang hai phía trước mặt trẻ không? | | |
| 11 | Trẻ có nhìn theo đồ chơi khi bạn di chuyển lên xuống trước mặt trẻ không? | | |
| 12 | Trẻ có nhìn vào đồ chơi khi bạn đặt vào tay trẻ không? | | |
| Cá nhân- Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có nhìn tay mình không? | | |
| 14 | Trẻ có chơi với những ngón tay khi nắm hai tay vào nhau không? | | |
| 15 | Trẻ có biết sẽ được cho ăn khi nhìn thấy sữa hoặc bình sữa không? | | |
| Các dấu hiệu chung: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mắt, môi/hàm ếch, ... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác(Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 3. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 6 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|---------------------------------------|--|----|-------|
| Giao tiếp: | | | |
| 1 | Trẻ có quay lại nhìn khi bạn gọi hoặc có tiếng động mạnh không? | | |
| 2 | Trẻ có phát ra những âm thanh như “da,” “ga,” “ca,” và “ba” không? | | |
| 3 | Khi ta bắt chước âm thanh của trẻ, trẻ có lặp lại các âm thanh đó không? | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có biết lẫy từ tư thế nằm ngửa sang nằm sấp không? | | |
| 5 | Trẻ có ngồi chông hai tay khi được giữ 2 bên hông của trẻ không? | | |
| 6 | Trẻ có thể trườn bò bằng tay và hai gối không? | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có biết với lấy đồ vật bằng 2 tay được không? | | |
| 8 | Trẻ có biết cầm đồ chơi nhỏ bằng bàn tay/ các ngón tay không? | | |
| 9 | Trẻ có biết nhặt một vật nhỏ bằng bàn tay không? | | |
| Bắt chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có biết tìm đồ chơi bị rơi ở tư thế nằm sấp không? | | |
| 11 | Trẻ có biết cầm đồ vật/ đồ chơi đưa vào miệng không? | | |
| 12 | Trẻ có biết chuyển đồ chơi từ tay này sang tay kia không? | | |
| Cá nhân- Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có phản ứng khi nhìn thấy người lạ không? | | |
| 14 | Trẻ có biết sờ vào hình ảnh hoặc cười với mình ở trong gương không? | | |
| 15 | Trẻ có biết di chuyển/ trườn người đi để lấy đồ chơi không? | | |
| Các dấu hiệu khác thường khác: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác(Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi...

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 4. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 9 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../.....Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| Các dấu hiệu của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|--|--|----|-------|
| Giao tiếp: | | | |
| 1 | Trẻ có quay đầu về phía có tiếng động không? | | |
| 2 | Trẻ có dừng hoạt động khi bạn nói “không- không” không? | | |
| 3 | Trẻ có phát ra những âm thanh như baba, gaga...không? | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có biết đứng khi bạn cầm 2 tay trẻ để giữ thăng bằng không? | | |
| 5 | Trẻ có tự ngồi thẳng lưng không? | | |
| 6 | Trẻ có đứng vịn được không? | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có biết nhặt vật nhỏ chỉ bằng một tay không? | | |
| 8 | Trẻ có nhặt được những vật nhỏ, nắm chặt nó trong lòng bàn tay, giữa các ngón tay không? | | |
| 9 | Trẻ có biết nhặt vật nhỏ bằng đầu ngón cái và các ngón còn lại không? | | |
| Bắt chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có biết chuyển vật từ tay này sang tay kia không? | | |
| 11 | Trẻ có biết cầm hai tay hai vật và giữ trong 1 phút không? | | |
| 12 | Khi cầm đồ chơi trẻ có đập nó lên một đồ chơi khác ở trên bàn không? | | |
| Cá nhân- Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có biết lấy vật ở ngoài tầm với không? | | |
| 14 | Trẻ có cho chân vào mồm ở tư thế nằm ngửa không? | | |
| 15 | Trẻ có tự ăn bánh quy không? | | |
| Các dấu hiệu chung: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mắt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác(Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 5. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 12 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:..... Điện thoại NR..... ĐĐ.....

| | Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | Có | Không |
|----|--|----|-------|
| | Giao tiếp: | | |
| 1 | Trẻ có làm theo mệnh lệnh đơn giản không? VD, đưa cho mẹ, lại đây | | |
| 2 | Trẻ có phát ra từ nào ngoài những âm thanh như baba, gaga...không? | | |
| 3 | Trẻ có biết chỉ tay vào đồ vật, biết gật đầu/lắc đầu không? | | |
| | Vận động thô: | | |
| 4 | Trẻ có biết đứng dậy từ tư thế ngồi có bám tay vào đồ vật không? | | |
| 5 | Trẻ có biết đi khi bám tay vào đồ vật không? | | |
| 6 | Trẻ có thể tự đi vài bước mà không cần bám tay không? | | |
| | Vận động tinh: | | |
| 7 | Trẻ có biết nhặt vật nhỏ bằng đầu các ngón tay không? | | |
| 8 | Trẻ có biết giơ cao và tung đồ chơi ra phía trước không? | | |
| 9 | Trẻ có biết cùng bạn lật trang sách không? | | |
| | Bắt chước và học: | | |
| 10 | Trẻ có biết cầm hai vật đập vào nhau không? | | |
| 11 | Trẻ có biết bắt chước bỏ đồ vật vào hộp hoặc vào cái bát không? | | |
| 12 | Trẻ có biết tìm đồ vật khi bạn giấu dưới mảnh vải/ tờ giấy không? | | |
| | Cá nhân- Xã hội: | | |
| 13 | Trẻ có đưa cho bạn đồ vật khi bạn đưa tay ra yêu cầu không? | | |
| 14 | Trẻ có biết phối hợp (đưa tay ra, xô vào) khi mặc quần áo không? | | |
| 15 | Trẻ có biết chơi với đồ chơi quen thuộc của mình không? | | |
| | Các dấu hiệu khác thường khác: | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác (Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 6. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 18 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| | Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | Có | Không |
|----|---|----|-------|
| | Giao tiếp: | | |
| 1 | Trẻ có chỉ đúng vào đồ vật/ con vật trong tranh khi được hỏi không? VD, Con chó đâu? Cái cốc đâu? | | |
| 2 | Trẻ có nói được câu 2-3 từ đúng ngữ cảnh không? VD, Mẹ về rồi | | |
| 3 | Trẻ có biết làm theo mệnh lệnh đơn giản không? VD. Cát đồ chơi đi | | |
| | Vận động thô: | | |
| 4 | Trẻ có biết bước lên ít nhất 1-2 bậc cửa/ cầu thang không? | | |
| 5 | Trẻ có biết chạy nhanh và dừng lại mà không bị ngã không? | | |
| 6 | Trẻ có thể giơ chân đá bóng khi bám tay không? | | |
| | Vận động tinh: | | |
| 7 | Trẻ có biết dùng thìa xúc thức ăn đưa vào miệng không? | | |
| 8 | Trẻ có biết xoay núm cửa, xoay nắp đồ chơi không? | | |
| 9 | Trẻ có biết tự lật trang sách (mỗi lần tự lật một vài trang) không? | | |
| | Bắt chước và học: | | |
| 10 | Trẻ có biết chơi tượng tượng không? VD, Giả vờ gọi điện thoại | | |
| 11 | Trẻ có bắt chước vẽ đường thẳng theo bạn không? | | |
| 12 | Trẻ có biết cất đồ vật vào đúng chỗ không? VD, Cất đồ chơi vào hộp | | |
| | Cá nhân- Xã hội: | | |
| 13 | Trẻ có biết uống nước bằng cốc không? | | |
| 14 | Trẻ có biết bắt chước hành động không? VD : quét nhà, chải tóc... | | |
| 15 | Trẻ có biết chơi giả vờ với đồ chơi của mình không? VD, Ru bé ngủ | | |
| | Các dấu hiệu khác thường khác: | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác(Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 7. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 36 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| | Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | Có | Không |
|----|---|----|-------|
| | Giao tiếp: | | |
| 1 | Trẻ có chỉ được 7 bộ phận cơ thể không? VD, Tay, chân, đầu... | | |
| 2 | Trẻ có nói được câu 3-4 từ đúng ngữ cảnh không? VD, A mẹ về rồi | | |
| 3 | Trẻ có biết nói họ và tên của mình khi được hỏi không? | | |
| | Vận động thô: | | |
| 4 | Trẻ có tự bước lên cầu thang mỗi chân một bậc không? | | |
| 5 | Trẻ có biết co hai chân nhảy về phía trước không? | | |
| 6 | Trẻ có thể đá hoặc ném bóng/đá đồ vật mà không cần bám tay không? | | |
| | Vận động tinh: | | |
| 7 | Trẻ có biết xâu một chuỗi hạt, xỏ dây giày không? | | |
| 8 | Trẻ có biết bắt chước vẽ 1 đường ngang/ dọc/ vòng tròn không? | | |
| 9 | Trẻ có biết cầm kéo đúng cách không (có thể chưa biết cắt)? | | |
| | Bắt chước và học: | | |
| 10 | Trẻ có biết bắt chước xếp 4 đồ vật thành 1 hàng ngang không? | | |
| 11 | Trẻ có nói tên người trong ảnh khi bạn chỉ vào và hỏi “Ai đây” không? | | |
| 12 | Trẻ có nhắc lại đúng thứ tự khi bạn nói 2-3 số liên tiếp không?VD,825 (không dùng 3 số liên tục 123) | | |
| | Cá nhân- Xã hội: | | |
| 13 | Trẻ có biết tự xúc ăn bằng thìa mà không rơi vãi không? | | |
| 14 | Trẻ có biết tự mình mặc quần áo không? | | |
| 15 | Trẻ có trả lời đúng khi bạn hỏi “Con là trai hay gái” không? | | |
| | Các dấu hiệu khác thường khác: | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở mặt, cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác (Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 8. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 48 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../.....Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|---------------------------------------|--|----|-------|
| Giao tiếp: | | | |
| 1 | Trẻ có kể tên 3 thứ thuộc nhóm không? VD: chó,mèo,gà thuộc nhóm con vật. | | |
| 2 | Trẻ có mô tả 2 đặc điểm của đồ vật không? VD, Quả bóng to và tròn | | |
| 3 | Trẻ có dùng từ chỉ số lượng, thời gian đê không? VD: một cái kẹo, sáng nay... | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có tự trèo lên và trượt xuống cầu thang/ bậc cửa không? | | |
| 5 | Trẻ có biết nhảy lò cò mà không bị ngã không? | | |
| 6 | Trẻ có biết bắt bóng /đồ chơi/đồ vật bằng hai tay không? | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có biết dùng kéo để cắt giấy không? | | |
| 8 | Trẻ có biết vẽ hình vuông, hình tròn, dấu cộng theo mẫu không? | | |
| 9 | Trẻ có biết vẽ người gồm 3 bộ phận không? VD: đầu, chân, tay. | | |
| Bắt chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có biết phân biệt về kích thước không? VD, Chỉ vào vật nhỏ hơn | | |
| 11 | Trẻ có phân biệt “trên, dưới, giữa” không?VD: sách trên bàn... | | |
| 12 | Trẻ có phân biệt được 5 màu khác nhau không?VD: đỏ, xanh, vàng... | | |
| Cá nhân- Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có biết tự rửa mặt, đánh răng không? | | |
| 14 | Trẻ có biết tự mình mặc và cởi quần áo không? | | |
| 15 | Trẻ có biết kể tên ít nhất 2 bạn của mình không? (không tính tên chị em trong nhà) | | |
| Các dấu hiệu khác thường khác: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu bất thường khác (Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

Phiếu 9. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 60 tháng tuổi

Họ và tên trẻ:..... Ngày sinh:/...../..... Nam..... Nữ.....
 Chỗ ở hiện tại: Thôn (Số nhà)..... Xã(Phường).....
 Huyện(Quận)..... Tỉnh(Thành phố).....
 Tên bố/ mẹ:.....Điện thoại NR.....ĐD.....

| Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát) | | Có | Không |
|---------------------------------------|---|----|-------|
| Giao tiếp: | | | |
| 1 | Trẻ có biết dùng từ so sánh không? VD, Chó to hơn mèo, con thấp hơn mẹ | | |
| 2 | Trẻ có làm đúng theo các hành động liên tiếp mà bạn yêu cầu không? VD, Con xuống bếp, lấy cốc, mang lên đây cho mẹ! | | |
| 3 | Trẻ có nói câu 4-5 từ không?VD: Con thích ô tô | | |
| Vận động thô: | | | |
| 4 | Trẻ có ném bóng/ đồ vật ra xa khoảng 2m không? | | |
| 5 | Trẻ có biết nhảy lò cò 1-2m mà không bị ngã không? | | |
| 6 | Trẻ có biết đi kiễng chân từ 1-2m không? | | |
| Vận động tinh: | | | |
| 7 | Trẻ có biết tô đề lên đường thẳng mà không chệch ra không? | | |
| 8 | Trẻ có biết vẽ cả 3 hình (vuông, hình tròn, dấu cộng) theo mẫu không? | | |
| 9 | Trẻ có biết vẽ người gồm 3-4 bộ phận không?VD: đầu, chân, tay | | |
| Bắt chước và học: | | | |
| 10 | Trẻ có biết đếm đúng thứ tự từ 1 đến 10 không? | | |
| 11 | Trẻ có nhận biết ít nhất 4 chữ cái không? | | |
| 12 | Trẻ có nhận biết ít nhất 3 chữ số không? | | |
| Cá nhân- Xã hội: | | | |
| 13 | Trẻ có biết nói họ tên, tuổi, giới, địa chỉ, điện thoại không? | | |
| 14 | Trẻ có biết tự đi vệ sinh không? | | |
| 15 | Trẻ có biết chơi theo lượt, theo nhóm không? | | |
| Các dấu hiệu khác thường khác: | | | |
| 16 | Trẻ có khi nào bị co giật/ ngất xỉu không? | | |
| 17 | Trẻ có bất thường ở cổ, cột sống, thân mình, tay chân không? | | |
| 18 | Trẻ có bất thường ở tai, bệnh về tai hoặc nghe kém không? | | |
| 19 | Trẻ có bất thường ở mắt hoặc nhìn kém không? | | |
| 20 | Trẻ có các bất thường nào khác không? VD: mặt, môi/ hàm ếch,... | | |

Đánh giá:

Trẻ nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:

- “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng ở các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ, Vận động thô, Vận động tinh, Bắt chước và học, Cá nhân- Xã hội (Câu 1 →15), hoặc
- “Có” 1 trong 5 Các dấu hiệu khác thường khác (Câu 16 →20)

→ Gia đình và Cán bộ sàng lọc cần gửi trẻ đi khám bác sĩ Phục hồi chức năng, Nhi.

Ngày sàng lọc/...../.....

Người trả lời.....

Người sàng lọc

Quan hệ với trẻ.....

2.2. Điền phiếu

Người phỏng vấn điền câu trả lời vào “Danh sách sàng lọc khuyết tật” bằng cách đánh dấu (X) hoặc (√) vào đúng ô “Có” hoặc “Không” trung thành với câu trả lời của gia đình. Không tự ý thay đổi hoặc mớm lời cho gia đình.

Người phỏng vấn phải:

- Đọc trước và hiểu rõ từng câu hỏi trước khi đi phỏng vấn..
- Không biểu lộ thái độ ý kiến phê bình, bình phẩm với đối tượng được phỏng vấn.
- Kiểm tra lại nếu nghi ngờ câu trả lời không chính xác.
- Động viên khuyến khích đối tượng trả lời đầy đủ.
- Những câu hỏi cần quan sát thì xin phép quan sát trước khi hỏi.

Tạm biệt: Cảm ơn gia đình và chào khi kết thúc phỏng vấn..

Sau khi kết thúc phỏng vấn: Phải sắp xếp Phiếu sàng lọc theo địa dư và nộp cho cán bộ phụ trách.

2.3. Đánh giá kết quả phỏng vấn sàng lọc

- Phiếu số 1: Trẻ bị nghi ngờ có rối loạn phát triển khi “Có” bất cứ 1 dấu hiệu bất thường (Khi có bất cứ câu trả lời nào rơi vào ô “Có”).
- Phiếu số 2 - 9: Trẻ bị nghi ngờ có rối loạn phát triển khi:
 - + “Không” làm được 2 trong 3 kỹ năng của các lĩnh vực Giao tiếp-Ngôn ngữ; Vận động thô, Vận động tinh; Bắt chước và Học, Cá nhân - Xã hội (Câu hỏi 1 - 15), hoặc :
 - + “Có” 1 trong các dấu hiệu chung bất thường (Câu hỏi 16 - 20).

II. Sàng lọc phát triển sử dụng Bộ công cụ

1. Bộ công cụ sàng lọc ASQ3

Công cụ sàng lọc khuyết tật bản điện tử: sử dụng Bộ câu hỏi theo dõi phát triển theo độ tuổi, bản tiếng Việt (Vietnamese Ages & Stages Questionnaires 3 - ASQ3) gồm 21 phiếu sàng lọc chia theo 21 khoảng tuổi từ 1 đến 66 tháng, do Trường Đại học Oregon phát triển và Nhà xuất bản Brookes phát hành. Các kết quả được tính dựa trên số điểm của các lĩnh vực so với bảng điểm chuẩn được nghiên cứu trên quần thể do nhóm tác giả ASQ xây dựng.

- Phiếu 1- Bảng hỏi 2 tháng tuổi
- Phiếu 2- Bảng hỏi 4 tháng tuổi
- Phiếu 3- Bảng hỏi 6 tháng tuổi
- Phiếu 11- Bảng hỏi 20 tháng tuổi
- Phiếu 12- Bảng hỏi 22 tháng tuổi
- Phiếu 13- Bảng hỏi 24 tháng tuổi

- Phiếu 4- Bảng hỏi 8 tháng tuổi
- Phiếu 5- Bảng hỏi 9 tháng tuổi
- Phiếu 6- Bảng hỏi 10 tháng tuổi
- Phiếu 7- Bảng hỏi 12 tháng tuổi
- Phiếu 8- Bảng hỏi 14 tháng tuổi
- Phiếu 9- Bảng hỏi 16 tháng tuổi
- Phiếu 10- Bảng hỏi 18 tháng tuổi
- Phiếu 14- Bảng hỏi 27 tháng tuổi
- Phiếu 15- Bảng hỏi 30 tháng tuổi
- Phiếu 16- Bảng hỏi 33 tháng tuổi
- Phiếu 17- Bảng hỏi 36 tháng tuổi
- Phiếu 18- Bảng hỏi 42 tháng tuổi
- Phiếu 19- Bảng hỏi 48 tháng tuổi
- Phiếu 20- Bảng hỏi 54 tháng tuổi
- Phiếu 21- Bảng hỏi 60 tháng tuổi

2. Cách thực hiện sàng lọc bằng bộ công cụ ASQ -3

Nhập thông tin của trẻ để làm bộ công cụ ASQ trên website a365.vn

- Đăng nhập vào tài khoản của trạm y tế xã trên website a365.vn
- Bấm vào nút chọn trẻ để tìm kiếm thông tin trẻ đã có sẵn trong dữ liệu của tài khoản xã

- Nhập tên trẻ và bấm tìm kiếm.
- Sau khi tìm được tên trẻ bấm nút bài ASQ
- Nếu không tìm được thông tin của trẻ làm theo các bước sau:

- + Chọn tạo trẻ mới
- + Nhập thông tin của trẻ

Làm bài sàng lọc ASQ – 3

Thực hiện hỏi các câu hỏi để sàng lọc phát triển trong bộ công cụ sàng lọc ASQ - 3.

- + Hỏi người chăm sóc các câu hỏi trong bộ sàng lọc ASQ -3 và đánh dấu vào ô trả lời tương ứng trên bảng hỏi.
- + Sau khi hoàn thành trả lời các câu hỏi, bấm nút “tiếp tục”
- + Điền thông tin người trả lời
- + Bấm nút hoàn thành

3. Tư vấn sau sàng lọc bộ ASQ – 3

3.1. Mục đích:

Trong trường hợp trẻ có kết quả sàng lọc bình thường, cần tư vấn, giải thích động viên cho người chăm sóc tiếp tục sử dụng trang website a365 để theo dõi phát triển cho trẻ định kỳ, và theo dõi sự phát triển của trẻ;

3.2. Nội dung:

- Giải thích các kết quả sàng lọc;
- Hướng dẫn người chăm sóc và gia đình theo dõi, chăm sóc trẻ đối với trẻ có kết quả sàng lọc bình thường
- Hướng dẫn người chăm sóc tới các cơ sở chuyên môn để thực hiện chẩn đoán cho trẻ có kết quả sàng lọc là có nguy cơ. Đồng thời hướng dẫn người chăm sóc truy cập vào website a365 để tạo tài khoản làm can thiệp cho trẻ.

BÀI 4. KHÁM ĐÁNH GIÁ, PHÂN LOẠI KHUYẾT TẬT VÀ ĐÁNH GIÁ NHU CẦU CAN THIỆP

I. Hướng dẫn Khám lượng giá/đánh giá xác định khuyết tật và phân loại khuyết tật

1. Mục đích

Xác định ảnh hưởng của khuyết tật đối với sự phát triển của trẻ, xác định các lo lắng của cha mẹ, xác định điểm mạnh và yếu của trẻ, các yếu tố môi trường xung quanh trẻ, thiết lập mục tiêu và kế hoạch can thiệp sau khi khám/lượng giá hoàn tất.

2. Các lĩnh vực cần được khám và lượng giá

- Khiếm khuyết cấu trúc - chức năng cơ thể: là các bộ phận giải phẫu của cơ thể như là các cơ quan, chi thể và các thành phần khác

- Giới hạn hoạt động là những khó khăn mà cá nhân có thể gặp phải khi thực hiện các hoạt động hằng ngày

- Hạn chế tham gia là những vấn đề cá nhân có thể gặp phải trong cách thức hoặc mức độ tham gia vào các tình huống cuộc sống

- Các yếu tố môi trường: Những yếu tố này thay đổi từ các yếu tố vật lý (như khí hậu, địa hình hoặc thiết kế nhà cửa) đến các yếu tố xã hội (như các thái độ, thể chế, luật pháp)

- Các yếu tố cá nhân bao gồm chủng tộc, giới, trình độ giáo dục, tính cách, sở thích...

3. Hướng dẫn quy trình lượng giá

Để lượng giá tốt cần xem xét thông tin từ các góc nhìn khác nhau, cụ thể lượng giá thường bao gồm các phương pháp sau:

- Phỏng vấn cha mẹ: quá trình phát triển của trẻ, tiền sử bệnh sử, các vấn đề lo lắng của cha mẹ

- Quan sát trẻ và thực hiện lượng giá

- Bộ phiếu khám/lượng giá

Bộ phiếu lượng giá

| | |
|--|------------------------------------|
| PHIẾU 1. ĐÁNH GIÁ SỰ PHÁT TRIỂN CỦA TRẺ | XÃ..... HUYỆN..... TỈNH..... |
|--|------------------------------------|

PHẦN 1. PHÒNG VẤN CHA MẸ

Họ và tên trẻ:.....

Ngày khám :/...../20.....

| PHẦN HÀNH CHÍNH | |
|---|---|
| 1. Mã số : | Họ và tên bố: |
| 2. Ngày sinh :/...../..... | 9. Nghề nghiệp bố : 1. Nông dân 2. Công nhân 3. Cán bộ 4. Nghề khác. |
| 3. Số tuổi: tháng (..... năm). | 10. Trình độ văn hóa bố: 1. Đại học 2. Trung cấp 3. Phổ thông 4. Mù chữ |
| 4. Giới: 1. Nam 2. Nữ | 11. Tổng số con của anh chị: |
| 5. Dân tộc: . 1. Kinh 2..... | 12. Tình trạng con: 1. Bình thường 2. Khuyết tật 3. Chết |
| 6. Địa chỉ: | 13. Trẻ là con thứ trong gia đình |
| Họ và tên mẹ: | 14. Tuổi mẹ khi sinh trẻ này :..... tuổi |
| 7. Nghề nghiệp mẹ: 1. Nông dân 2. Công nhân 3. Cán bộ 4. Nghề khác. | |
| 8. Trình độ văn hóa mẹ: 1. Đại học 2. Trung cấp 3. Phổ thông 4. Mù chữ | |
| YẾU TỐ NGUY CƠ TRƯỚC SINH | |
| 15. Số lần mẹ sảy thai trước cháu này: 0. Không 1. Lần 2. Lần 3. Lần | 21. Ngộ độc thai nghén: 0. không 1. Có 2. Không rõ |
| 16. Số lần thai chết lưu trước cháu này: 0. Không 1. Lần 2. Lần 3. Lần | 22. Bệnh đái đường: 0. Không 1. Có 2. Không rõ |
| Khi mang thai trẻ này mẹ cháu có bị các tình trạng sau không? | 23. Dùng thuốc 0. Không 1. Có..... 2. Không rõ |
| 17. Sốt ho, chảy mũi 3 tháng đầu: 0. Không 1. Có 2. Không rõ | 24. Ngộ độc kim loại 0. Không 1. Có..... 2. Không rõ |
| 18. Nhiễm vius khác: 0. Không 1. Có 2. Không rõ | 25. Khác 0. Không 1. Có..... 2. Không rõ |
| 19. Tiếp xúc hóa chất: 0. Không 1. Có 2. Không rõ | 26. Siêu âm thai trước sinh: 0. Không làm 1. Bất thường 2. Bình thường |

| | |
|---|---|
| 20. Chấn thương: | |
| 0. Không 1. Có.....2. Không rõ | |
| YẾU TỐ NGUY CƠ TRONG KHI SINH | |
| 27. Chuyển dạ..... giờ: | 30. Cân nặng khi sinh: |
| 0. BT 1. Bất thường (>24h) | 0. Đủ cân 1. 1500g < P < 2500g 2. P < 1.500g |
| 28. Cuộc đẻ : | 31. Tình trạng sau sinh: |
| 0. Đẻ thường 1. Forceps 2. Hút 3. Chỉ huy 4. Mổ đẻ | 0. Khóc ngay 1. Ngạt.....phút 2.Không rõ |
| 29. Tuổi thai: tuần: | 32. Các yếu tố khác: |
| 0. Đủ tháng 1. Thiếu tháng 2. Già tháng | |
| YẾU TỐ NGUY CƠ SAU SINH | |
| 33. Vàng da sơ sinh bất thường: | 37. Viêm não, nang não: |
| 0. Không 1.Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ | 0. Không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ |
| 34. XHN-MN sơ sinh: | 38. Sốt cao co giật: |
| 0. Không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ | 0. Không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ |
| 35. Suy hô hấp sau sinh: | 39. Nguyên nhân khác: |
| 0. Không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ | 0. không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ |
| 36. Chấn thương sọ não: | 40. Tiêm chủng: |
| 0. Không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ | 0. không 1. Có (Nêu rõ.....) 2.Không rõ |
| | Tiêm chủng: 1. BH-UV-HG: 2. BL 3. VG4. Sởi-Rubela- Quai bị 5. Khác..... |
| YẾU TỐ GIA ĐÌNH VÀ MÔI TRƯỜNG | |
| 41. Trong gia đình có ai bị RLTK không? | 44. Người chăm sóc: |
| 0. không 1. Có (ĐT tại.....) 2.Không rõ | 1. Bố-Mẹ 2. ông bà 3. Người giúp việc 4. Khác |
| 42. Trong gia đình có ai bị RLTT không? | 45. Chế độ chăm sóc: |
| 0. không 1. Có (ĐT tại.....) 2. Không rõ | 1. Có người chăm sóc và chuyện trò thường xuyên hàng ngày 2. Có người chăm sóc, ít chuyện trò thường xuyên hàng ngày 3. Tự chơi một mình. |
| 43. Trong gia đình có ai bị dị tật không? | 46. Thời gian xem Tivi: |
| 0. không 1. Có (ĐT tại.....) 2. Không rõ | 1. Xem TV dưới 3 giờ/ ngày. 2. Xem TV dưới 3-6 giờ/ ngày. 3. Xem TV trên 6 giờ/ ngày.. 4. Khác..... |
| CÁC DẤU HIỆU NHẬN BIẾT SỚM TỰ KỶ | |
| Các dấu hiệu không đặc hiệu < 12 tháng tuổi: | Các dấu hiệu 12-24 tháng tuổi (có là bất thường): |
| 47. Khóc suốt ngày đêm: | 54. Tăng động (quá hiếu động): |
| 0. Không 1. Có 2. Không rõ | 0. Không 1. Có 2. Không rõ |
| 48. Nhận lạ quen: | 55. Không nhận biết cơ thể/đồ vật, người thân: |
| 0. Không 1. Có 2. Không rõ | 0. Không 1. Có 2. Không rõ |
| 49. Đáp ứng với âm thanh: | 56. Không đáp ứng với âm thanh: |

| | | | | | |
|---------------------------------------|------------|-------------|--|-------|-------------|
| 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| 50. Giơ tay chào/tạm biệt: | | | 57. Giơ tay chào, biểu lộ nét mặt: | | |
| 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| 51. Phát âm khi gọi hỏi: | | | 58. Không nói câu 2 từ khi giao tiếp lúc 24 tháng: | | |
| 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| 52. Tình cảm với người thân, bạn bè: | | | 59. Không giao tiếp bằng mắt: | | |
| 0. Không | 1. Có (BT) | 2. Không rõ | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| 53. Độ tập trung so với trẻ cùng tuổi | | | 60. Lập lại âm thanh/nhóm từ liên tục: | | |
| 0. Không/Ít | 1. Có (BT) | 2. Không rõ | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| | | | 61. Bị cuốn hút mạnh với 1 vật nhất định: | | |
| | | | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| | | | 62. Hành vi lặp lại (tay chân, cơ thể): | | |
| | | | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |
| | | | 63. Kém tham gia vào các hoạt động có tính xã hội: | | |
| | | | 0. Không | 1. Có | 2. Không rõ |

PHẦN 2. KHÁM PHÂN LOẠI KHUYẾT TẬT

| | |
|---|--|
| 64. Cân nặng:.....kg: 0. Chuẩn 1. P<80% 2.P=<60% | 77. Hệ Thần kinh: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... |
| 65. Chiều cao:.....cm: 0. Chuẩn 1. h <80% 2.P=<60% | 78. Đánh giá sự PT của trẻ theo tuổi: Tuổi.....tháng |
| 66. Vòng đầu:.....cm: 0. Chuẩn 1. Đầu nhỏ 2. Đầu to | * Giao tiếp-NN: 1. Bình thường 2. Chậm so với tuổi Trẻ đó làm được kỹ năng: Giao tiếp: 1. Cười khi hỏi. 2. Thể hiện nét mặt. 3. Chỉ tay, xua tay. 4. Gật lắc. 5. Giao tiếp mắt. Hiểu lời nói: 1. Câu đơn. 2. Câu 2 mệnh đề. 3. Câu > 3 mệnh đề. 4. Câu hỏi. 5. Hội thoại. Ngôn ngữ nói: 1. Nói từ đơn. 2. Nói câu 2 từ. 3. Nói câu>3 từ. 4. Trả lời. 5. Đặt câu hỏi. |
| 67. Răng-Hàm-Mặt: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | * Vận động thô: 1. Bình thường. 2. Chậm so với tuổi. Trẻ đó làm được kỹ năng: 1. Kiểm soát đầu cổ. 2. Lẫy. 3. Ngồi. 4. Bò. 5. Quỳ. 6. Đứng. 7. Đi. 8. Chạy. 9. Nhảy.. 10. Nhảy lò cò. |
| 68. Tai-Mũi-Họng: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | |
| 69. Hệ Hô hấp: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | |
| 70. Hệ Tuần hoàn: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | |
| 71. Hệ Tiêu hóa: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | |
| 72. Hệ Sinh dục-Tiết niệu: 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | * Vận động tinh: 1. Bình thường. 2. Chậm so với tuổi. Trẻ đó làm được kỹ năng: 1. Cầm. 2. Với cầm. 3. Thả đồ vật. |
| 73. Hệ Nội tiết: | |

| | |
|---|--|
| 0 = Bình thường 1 = Bất thường..... | 4. Phối hợp 2 tay. 5. Phối hợp Tay-Mắt. |
| <p>74. Cơ:</p> <p>0 = Bình thường 1 = Bất thường.....</p> <p><i>Vận động chủ động:</i></p> <p>1. Cân đối 2. Mất cân đối.....</p> <p><i>Dinh dưỡng cơ:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Trương lực cơ:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Cơ lực:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Thử cơ bằng tay:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> | <p>* <u>Cá nhân – Xã hội</u></p> <p>1. Bình thường 2. Chậm so với tuổi</p> <p>Trẻ đó làm được kỹ năng:</p> <p><i>Kỹ năng cá nhân:</i></p> <p>1. Ăn uống. 2. Kỹ năng vệ sinh.</p> <p>3. Kỹ năng mặc quần áo. 4. Chơi.</p> <p>5. Nội trợ. 6. Giao thông. 7. Mua bán.</p> <p><i>Kỹ năng Xã hội:</i></p> <p>1. Hóng chuyện. 2. Nhận lạ quen.</p> <p>3. Giờ tay chào 4. Chơi với bạn.</p> <p>5. Làm quen với người lạ.</p> |
| <p>75. Xương:</p> <p>0 = Bình thường 1 = Bất thường.....</p> <p><i>Hộp sọ:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Lồng ngực:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Các chi:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Cột sống</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> | <p>* <u>Bắt chước- Học:</u></p> <p>1. Bình thường. 2. Chậm so với tuổi.</p> <p>Trẻ đó làm được kỹ năng:</p> <p><i>Bắt chước:</i></p> <p>1. Bắt chước vận động miệng. 2. Bắt chước vận động thô. 3. Bắt chước vận động tinh. 4. Bắt chước với đồ vật.</p> <p><i>Kỹ năng học:</i></p> <p>1. Nhận biết cơ thể. 2. Nhận biết đồ vật.</p> <p>3. Nhận biết người theo tên. 4. Hình dạng. 5. Màu sắc. 6. Số lượng. 7. Chữ cái.</p> <p>8. Đọc hiểu. 9. Viết. 10. Học lớp.....</p> |
| <p>76. Khớp:</p> <p>0 = Bình thường 1 = Bất thường.....</p> <p><i>Hình dáng:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> <p><i>Tầm VĐ:</i></p> <p>1. Bình thường 2. Bất thường</p> | <p>79. <i>Thính giác:</i></p> <p>Soi tai ngoài:</p> <p>0. BT 1. Bất thường..... 2. Không rõ</p> <p>Test Hành vi:</p> <p>0. BT 1. Nghi ngờ giảm thính lực F T</p> <p>3. Không rõ</p> |
| | <p>80. <i>Thị giác:</i></p> <p>0. BT 1. Bất thường F T</p> |

PHẦN 3: KẾT LUẬN

(1). Dạng khuyết tật

- Khuyết tật vận động
- Khuyết tật về nghe nói
- Khuyết tật về nhìn
- Khuyết tật về tâm thần kinh
- Khuyết tật về trí tuệ
- Khuyết tật khác

(2). Chẩn đoán bệnh (Nếu có thể).

3.1. Lượng giá về cấu trúc và chức năng cơ thể

Xem xét những yếu tố liên quan đến các chức năng sinh lý của các hệ thống cơ thể (bao gồm các chức năng tâm lý) và các bộ phận giải phẫu của cơ thể như các cơ quan, chi thể và các thành phần của chúng. Nhằm xác định các vấn đề về chức năng và cấu trúc cơ thể như các sai lệch hoặc mất mát đáng kể.

- Tâm vận động khớp.
- Trương lực cơ.
- Lượng giá vận động thô và vận động tinh.
- Lượng giá Tư thế Các lượng giá tư thế đánh giá một số hoặc toàn bộ các phần sau: đầu và cổ, hai vai, cột sống, xương chậu, hai chân, bàn chân.
- Lượng giá về thăng bằng.

3.2. Lượng giá về hoạt động và sự tham gia

- Các hoạt động tự chăm sóc bản thân như: ăn uống, vệ sinh cơ thể, mặc quần áo.
- Các hoạt động di chuyển trong nhà và ngoài xã hội
- Các lĩnh vực chức năng xã hội như: giao tiếp, nhận thức, các tương tác xã hội.
- Mức độ hỗ trợ của cha mẹ trong các hoạt động trên

3.3. Lượng giá môi trường

- Tâm lý của người chăm sóc đối với trẻ: tích cực hợp tác hay thờ ơ...
- Sự hợp tác của các thành viên trong gia đình.
- Điều kiện cơ sở vật chất trong gia đình: nhà tắm, vệ sinh, chỗ vui chơi, ánh sáng.
- Các điều kiện về kinh tế, hoàn cảnh thuận lợi hoặc khó khăn trong chăm sóc.
- Nhận xét của người chăm sóc về các phương pháp điều trị trước đây.
- Mong muốn của người chăm sóc.

3.4. Bộ phiếu khám lượng giá

Phần 1: Công cụ đánh giá Tầm vận động khớp

| Vai | Sơ sinh – 2 tuổi | 18 tháng – 19 tuổi |
|---------------|------------------|--------------------|
| Gập | 172°-180° | 168° ± 4° |
| Duỗi | 79°- 89° | 68° ± 8° |
| Dang | 177°- 187° | 185° ± 4° |
| Xoay trong | 72° - 90° | 71° ± 5° |
| Xoay ngoài | 123° | 108° ± 7° |
| Khuỷu | | |
| Gập | 148° - 158° | 145° ± 5° |
| Duỗi | -2° | 1° ± 4° |
| Quay sấp | 90° - 96° | 77° ± 5° |
| Quay ngửa | 81° - 93° | 83° ± 3° |
| Cổ tay | | |
| Gập | 88° - 96° | 78° ± 6° |
| Duỗi | 82° - 89° | 76° ± 6° |
| Nghiêng quay | | 22° ± 4° |
| Nghiêng trụ | | 37° ± 4° |

| Hông | Sơ sinh – 2 tuổi | 18 tháng – 19 tuổi |
|----------------|------------------|--------------------|
| Gập | 136° | 123° ± 6° |
| Duỗi | -1° | 7° ± 7° |
| Dang | 57° | 52° ± 9° |
| Khép | 17° ± 4° | 28° ± 4° |
| Xoay trong | 38° | 50° ± 6° |
| Xoay ngoài | 70° | 51° ± 6° |
| Gối | | |
| Gập | 148° - 159° | 144° ± 5° |
| Duỗi | -4° | -2° ± 3° |
| Cổ chân | | |
| Gập mặt lưng | 56° | 13° ± 5° |
| Gập mặt lòng | 48° | 58° ± 6° |
| Lật trong | 99° ± 6° | 38° ± 5° |
| Lật ngoài | 82° ± 9° | 22° ± 5° |

Phần 2: Lượng giá trương lực cơ

I. Thang điểm ASHWORTH

1. **Mục đích:** Đo lường mức độ tăng trương lực cơ.

2. Cách thực hiện:

- Đặt người bệnh ở tư thế **nằm ngửa**.
- Nếu đánh giá cơ gập chính của khớp: đặt khớp ở vị trí gập tối đa, di chuyển đến vị trí duỗi tối đa trong 1 giây.
- Nếu đánh giá cơ duỗi chính của khớp: đặt khớp ở vị trí duỗi tối đa, di chuyển đến vị trí gập tối đa trong 1 giây.
- Tính điểm dựa trên phân loại ở bảng.

Thang điểm Ashworth chỉnh sửa (MAS)

| | |
|--------------|--|
| Độ 0 | Trương lực cơ bình thường . |
| Độ 1 | Tăng nhẹ trương lực cơ, biểu hiện lực cản nhẹ ở cuối tầm vận động khi gập/duỗi, dang/khép hoặc sấp/ngửa chi thể. |
| Độ 1+ | Trương lực cơ tăng , biểu hiện lực cản nhẹ và sức cản ở nửa cuối tầm vận động . |
| Độ 2 | Trương lực cơ tăng rõ ràng hơn trong suốt toàn bộ tầm vận động , chi thể vẫn có thể vận động dễ dàng. |
| Độ 3 | Trương lực cơ tăng mạnh , vận động thụ động chi thể khó khăn. |
| Độ 4 | Chi thể bị cứng đờ . Không thể vận động thụ động. |

II. Thang điểm TARDIEU

1. **Mục đích:** Đánh giá sự co cứng cơ

2. Cách thực hiện:

- **Đặt:**

+ R2 là tầm vận động của chi thể bệnh nhân ở hiện tại

+ R1 là tầm vận động của chi thể được thực hiện ở tốc độ nhanh

- **Lần lượt đo tầm vận động của chi, ta được giá trị R2 và R1**

Ta có: $R2 - R1 =$ Trương lực động của cơ.

- **Chú ý:**

+ Cơ ở tay thực hiện vị trí ngồi

+ Các cơ khác thực hiện theo quy trình cơ cơ

Phần 3: Lượng giá vận động thô, vận động tinh

I. Các mốc phát triển vận động

| Tư thế | Mốc phát triển vận động | Kết quả | | |
|---------|-------------------------------------|---------|-------|----------|
| | | Có | Không | Nhận xét |
| Nằm sấp | Nâng được đầu | | | |
| | Đầu nâng cao 45° | | | |
| | Đầu nâng cao 90° | | | |
| | Chịu sức trên hai cẳng tay | | | |
| | Với một tay tới trước | | | |
| | Xoay tròn | | | |
| | Chịu sức trên hai bàn tay | | | |
| | Trườn tới/lùi | | | |
| Lật | Lật nghiêng qua (P) | | | |
| | Lật nghiêng qua (T) | | | |
| | Lật sấp | | | |
| | Lật ngửa | | | |
| Ngồi | Duy trì tư thế ngồi | | | |
| | Chống hai tay khi ngồi | | | |
| | Chơi với hai tay khi ngồi | | | |
| | Chuyển sang tư thế từ nằm sang ngồi | | | |
| Bò | Duy trì tư thế quỳ bốn điểm | | | |
| | Chuyển từ nằm sấp sang bò | | | |
| | Chuyển từ ngồi qua bò | | | |
| | Bò tới trước | | | |
| Quỳ | Duy trì tư thế quỳ hai điểm | | | |
| | Chuyển từ bò sang quỳ | | | |
| Đứng | Chuyển từ quỳ sang đứng | | | |
| | Chuyển từ ngồi sang đứng | | | |
| | Chịu sức hai bàn chân | | | |
| | Đứng với trợ giúp | | | |
| | Đứng độc lập | | | |
| Đi | Lần đi ngang | | | |
| | Đi với dụng cụ trợ giúp | | | |
| | Đi độc lập | | | |
| | Đi lên xuống bờ dốc | | | |
| | Đi lên xuống bậc thang | | | |
| | Đi qua chướng ngại vật | | | |

II. Bảng tham khảo công cụ MACS & MINI –MACS

- Đối với MACS thì áp dụng cho trẻ từ 4 đến 18 tuổi;
- Đối với MINI – MACS thì cho trẻ dưới 4 tuổi.
- Tập trung vào khả năng thực hiện bình thường chứ không phải năng lực tốt nhất của trẻ.

Bảng phân loại, 5 mức độ:

| | |
|------------|---|
| I | Cầm nắm các đồ vật dễ dàng và thành công. Trẻ có thể có hạn chế nhẹ khi thực hiện các hoạt động đòi hỏi sự chính xác và điều hợp giữa hai tay nhưng chúng vẫn có thể thực hiện các hoạt động đó. Trẻ có thể cần trợ giúp phân nào của người lớn khi xử lý đồ vật so với các trẻ cùng tuổi. |
| II | Cầm nắm hầu hết các đồ vật nhưng giảm phần nào tốc độ và/hoặc tốc độ hoàn thành. Một số hoạt động có thể chỉ được thực hiện và hoàn thành với một số khó khăn và sau khi tập luyện. Trẻ có thể thử một cách tiếp cận khác, như chỉ dùng một tay. Trẻ cần trợ giúp của người lớn để xử lý đồ vật thường xuyên hơn so với trẻ cùng tuổi. |
| III | Cầm nắm các đồ vật khó khăn. Thực hiện chậm, với chất lượng và biến đổi hạn chế. Các vật dễ xử lý được cầm nắm độc lập trong thời gian ngắn. Trẻ thường cần người lớn giúp đỡ và hỗ trợ để xử lý đồ vật. |
| IV | Cầm nắm một số lượng hạn chế các vật dễ thao tác trong những hoạt động đơn giản. Thực hiện các hoạt động chậm, gắng sức và/hoặc độ chính xác ngẫu nhiên. Trẻ cần người lớn thường xuyên trợ giúp và hỗ trợ để xử lý đồ vật. |
| V | Không cầm nắm đồ vật và có khả năng thực hiện rất hạn chế ngay cả những hoạt động đơn giản. Lúc tốt nhất, trẻ có thể đẩy, sờ, ấn, hoặc giữ một vài đồ vật, kèm với sự tương tác thường xuyên của một người lớn. |

Lưu ý: Có thể sử dụng bảng câu hỏi dưới đây như một gợi ý để thăm hỏi cha mẹ, người thân với trẻ để đánh giá mức độ khả năng sử dụng tay của trẻ.

Bảng tham khảo:

| Thao tác | Ví dụ |
|---|--|
| Giữ đồ vật khi đưa đồ vật hướng đến tâm với của trẻ | Nắm cả khối đồ chơi hoặc thức ăn |
| Xoay giữ đồ vật | Xoay đồ vật xung quanh (vận động cổ tay) trong khi nắm giữ. |
| Dịch chuyển để lấy đồ | Đưa đồ chơi hoặc thức ăn lên miệng |
| Rung (lắc) khi giữ đồ vật | Lúc lắc đồ vật khi biết cử động này gây ra tiếng động |
| Nắm giữ đồ vật cả hai bên | Cầm những đồ chơi nhỏ hay thức ăn ở mỗi tay khi biết sử dụng cả hai tay cùng một lúc |
| Giữ một đồ vật bằng cả hai tay | Giữ cái chai hoặc quả bóng khi trẻ biết có thể dùng hai tay cùng nắm giữ đồ vật to hơn là dùng một tay |
| Chuyển đồ vật từ này sang tay kia | Chuyển đồ chơi giữa hai tay |
| Hoạt động điều hợp khi cầm một vật trong một tay trong khi tay kia sờ nắn hoặc đập vào vật đó | Giữ đồ chơi bằng một tay trong khi tay kia nhặt hoặc gõ vào đồ chơi đó |
| Hoạt động điều hợp với hai đồ vật | Chạm hai khối đồ chơi với nhau |
| Làm biến dạng đồ vật | Xé, gập, xoắn, hoặc kéo tách rời các đồ vật |
| Hoạt động trình tự | Mở hộp bằng một tay và tay kia lấy đồ vật trong hộp ra |

Phần 4: Lượng giá tư thế

I. Mục đích:

- Điều chỉnh các tư thế bất thường.
- Ngăn ngừa co rút cơ.
- Tạo thuận cho các hoạt động đối xứng và hướng về đường giữa.

II. Cách thực hiện:

- LG tư thế phải được thực hiện với trẻ ít áo quần che chắn, để đảm bảo quan sát rõ nhất các đường cong và các mốc giải phẫu dùng để tham chiếu.
- Người lượng giá cần chỉ dẫn trẻ giữ một tư thế thoải mái và thư giãn.
- Quan sát cơ thể từ tất cả các mặt – bên, trước và sau và sờ các điểm mốc nếu cần.
- Lượng giá có thể được thực hiện ở tư thế đứng, ngồi, hoặc nằm.
- Các lượng giá tư thế đánh giá một số hoặc toàn bộ các phần sau: đầu và cổ, hai vai, cột sống, xương chậu, hai chân, bàn chân.
- Sử dụng các khung LG

1. Mô tả bàn chân không chịu trọng lượng:

| | Phải | Trái |
|---------------------|---|---|
| Bàn chân phần sau | Vẹo trong/Trung tính/Vẹo ngoài cứng/Di động | Vẹo trong/Trung tính/Vẹo ngoài cứng/Di động |
| Bàn chân phần trước | Quay ngửa/Trung tính/Quay sấp- Cứng/Di động được Dang/Khép- Cứng/Di động được Nghiêng ngoài khi chịu tải | Quay ngửa/Trung tính/Quay sấp- Cứng/Di động được Dang/Khép- Cứng/Di động được Nghiêng ngoài khi chịu tải |

2. Mô tả bàn chân chịu trọng lượng:

| | Phải | Trái |
|---------------------|--|--|
| Bàn chân phần sau | Vẹo trong/Trung tính/Vẹo ngoài | Vẹo trong/Trung tính/Vẹo ngoài |
| Bàn chân phần trước | Quay ngửa/Trung gian/Quay sấp Dang/Khép | Quay ngửa/Trung gian/Quay sấp Dang/Khép |

3. Đứng/Ngồi/Nằm:

| | | |
|------------|------------------------|---|
| Đầu | Đầu dựng thẳng | Ra trước/Đường giữa/Duỗi |
| Hai vai | Tư thế ỏ chảo cánh tay | Kéo ra sau/Trung tính/Kéo ra trước |
| Cột sống | Đường cong | Vẹo cột sống/Bình thường/Tăng độ uốn/Tăng gù |
| | Thân mình dựng thẳng | Nghiêng ra trước/Dựng thẳng |
| Xương chậu | Nghiêng | Nghiêng ra trước/Trung tính/Nghiêng ra sau |
| | Chéo | Tăng phải/Bằng nhau/Tăng trái |
| | Xoay | GCTT phải ra trước/Trung tính/GCTT trái ra trước |
| Hai gối | MP đứng dọc | Biến dạng gập/Trung tính/Quá duỗi |
| | MP trán | Gối vẹo ngoài/Bình thường/Gối vẹo trong |
| Bàn chân | MP ngang | Ngón chân ra ngoài/Trung tính/Ngón chân vào trong |
| | Chân đế | Tăng phải/Bằng nhau/Tăng trái |
| | Độ rộng | Hẹp/Bình thường/Rộng |

Phần 5: Lượng giá thăng bằng, Thang điểm thăng bằng trẻ em

Tên:

Ngày:

Địa Điểm:

Người khám:

| Mô tả các mục lượng giá | Điểm (0-4) | Giây (Tuỳ chọn) |
|-------------------------------------|------------|-----------------|
| 1. Từ ngồi sang đứng | | |
| 2. Từ đứng sang ngồi | | |
| 3. Dịch chuyển | | |
| 4. Đứng không trợ giúp | | |
| 5. Ngồi không trợ giúp | | |
| 6. Đứng nhắm mắt | | |
| 7. Đứng hai chân sát nhau | | |
| 8. Đứng với một chân ở trước | | |
| 9. Đứng trên một chân | | |
| 10. Xoay 360 độ | | |
| 11. Xoay để nhìn ra sau | | |
| 12. Lấy một vật từ sàn | | |
| 13. Đặt hai chân luân phiên lên bục | | |
| 14. Vươn tới với tay duỗi thẳng | | |
| Tổng điểm đánh giá | | |

THANG ĐIỂM THĂNG BẰNG TRẺ EM

| TT | Mô tả công cụ lượng giá | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
|----|--|---|--|--|--|---|
| 1 | TỪ NGỒI SANG ĐỨNG <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu “Giữ tay cao và đứng lên”. Trẻ được phép chọn tư thế của tay. | Có thể đứng mà không sử dụng tay và giữ vững một cách độc lập | Có thể đứng độc lập sử dụng tay | Có thể đứng sử dụng tay sau vài lần thử | Cần trợ giúp tối thiểu để đứng hoặc để giữ vững | Cần hỗ trợ vừa phải hoặc tối đa để đứng |
| 2 | TỪ ĐỨNG SANG NGỒI <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu ngồi xuống từ từ, không dùng tay. Trẻ được phép chọn tư thế của tay. | Ngồi an toàn ít sử dụng tay (tối thiểu) | Kiểm soát hạ người xuống bằng cách sử dụng tay | Dùng phần sau của chân tựa vào ghế để kiểm soát hạ người xuống | Ngồi một cách độc lập, nhưng không kiểm soát được khi hạ người xuống | Cần hỗ trợ khi ngồi |
| 3 | DỊCH CHUYỂN (TỪ GHẾ SANG GHẾ) <u>Hướng dẫn:</u> Sắp xếp các chiếc ghế để trẻ chuyển tư thế theo kiểu đứng xoay, tạo một góc 45 độ. Yêu cầu trẻ chuyển một hướng sang một ghế có tay vịn và một hướng sang một ghế không có tay vịn. | Có thể dịch chuyển an toàn ít sử dụng tay | Có thể dịch chuyển an toàn; cần dùng tay | Có thể dịch chuyển với hướng dẫn bằng lời nói và/ hoặc giám sát (quan sát) | Cần một người trợ giúp | Cần hai người trợ giúp hoặc giám sát (đứng gần) để được an toàn |
| 4 | ĐỨNG KHÔNG TRỢ GIÚP <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đứng trong 30 giây mà không vịn hoặc di chuyển chân. Có thể dán một đường băng dán hoặc đặt các dấu chân trên sàn để giúp trẻ giữ bàn chân cố định. Trẻ có thể tham gia vào cuộc trò chuyện nhẹ nhàng để duy trì khoảng chú ý trong ba mươi giây. Các phản ứng thăng bằng và chuyển trọng lượng ở bàn chân được chấp nhận; sự di chuyển của bàn chân trong không gian (ra khỏi mặt nền) chứng tỏ thời gian kết thúc thử nghiệm. | Có thể đứng an toàn 30 giây | Có thể đứng 30 GIÂY với sự giám sát (quan sát) | Có thể đứng được 15 GIÂY không cần hỗ trợ | Cần một vài lần làm thử để đứng được 10 GIÂY không cần hỗ trợ | Không thể đứng 10 GIÂY nếu không được hỗ trợ |

| TT | Mô tả công cụ lượng giá | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
|----|--|--|---|--|--|---|
| 5 | <p>NGỒI VỚI LƯNG KHÔNG TRỢ GIÚP VÀ BÀN CHÂN ĐƯỢC ĐẶT TRÊN SÀN</p> <p><u>Hướng dẫn:</u> Hãy ngồi với tay gấp lại trên ngực trong 30 giây. Trẻ có thể tham gia vào cuộc trò chuyện nhẹ nhàng để duy trì sự chú ý trong ba mươi giây. Thời gian nên được dừng lại nếu quan sát thấy các phản ứng bảo vệ ở thân mình hoặc chi trên.</p> | Có thể ngồi an toàn 30 giây | Có thể ngồi 30 giây dưới sự giám sát (quan sát) hoặc có thể cần dùng tay để duy trì tư thế ngồi | Có thể ngồi 15 giây | Có thể ngồi 10 giây | Không thể ngồi 10 giây nếu không hỗ trợ |
| 6 | <p>ĐỨNG KHÔNG TRỢ GIÚP VỚI NHẢM MẮT</p> <p><u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đứng yên với hai bàn chân rộng ngang vai và nhắm mắt lại trong 10 giây. Chỉ thị: Khi tôi nói cháu nhắm mắt lại, tôi muốn cháu đứng yên, nhắm mắt lại, và giữ cho đến khi tôi nói mở mắt ra. Nếu cần thiết, có thể dùng một cái bịt mắt. Các phản ứng chuyển trọng lượng và thăng bằng ở chân được chấp nhận; sự di chuyển của bàn chân trong không gian (ra khỏi mặt nền) chứng tỏ thời gian kết thúc thử nghiệm. Một đường băng dán hoặc hai dấu chân có thể được đặt trên sàn để giúp trẻ giữ vững vị trí bàn chân cố định.</p> | Có thể đứng 10 giây một cách an toàn | Có thể đứng 10 giây với sự giám sát (quan sát) | Có thể đứng 3 giây | Không thể giữ mắt nhắm lại trong 3 giây nhưng vẫn ổn định | Cần giúp đỡ để tránh bị ngã |
| 7 | <p>ĐỨNG KHÔNG TRỢ GIÚP VỚI HAI CHÂN SÁT NHAU</p> <p><u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đặt hai bàn chân sát nhau và đứng yên mà không vịn. Trẻ có thể tham gia vào cuộc trò chuyện nhẹ nhàng để duy trì khoảng chú ý trong ba mươi giây. Các phản ứng chuyển trọng lượng và thăng bằng ở chân được chấp nhận; sự di chuyển của bàn chân trong không gian (ra khỏi mặt nền) chứng tỏ thời gian kết thúc thử nghiệm. Một đường băng dán hoặc hai dấu chân có thể được đặt trên sàn để giúp trẻ giữ vững vị trí bàn chân cố định.</p> | Có thể đặt hai bàn chân sát với nhau một cách độc lập và đứng 30 giây một cách an toàn | Có thể đặt hai bàn chân sát với nhau một cách độc lập và đứng trong 30 giây với sự giám sát | Có thể đặt hai bàn chân sát với nhau một cách độc lập nhưng không thể giữ được trong 30 giây | Cần giúp đỡ để đạt được tư thế nhưng có thể đứng 30 giây với hai bàn chân sát với nhau | Cần giúp đỡ để đạt được tư thế và/hoặc không thể giữ được trong 30 giây |

| TT | Mô tả công cụ lượng giá | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
|----|---|---|---|---|---|--|
| 8 | <p>ĐÚNG VỚI MỘT CHÂN Ở TRƯỚC</p> <p><u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đứng bằng một bàn chân đặt trước bàn chân kia, gót chân chạm ngón chân. Nếu trẻ không thể đặt bàn chân ở vị trí thẳng sát nhau này (ngay phía trước), yêu cầu trẻ bước về phía trước đủ xa để cho phép gót chân của một chân được đặt trước các ngón chân của bàn chân kia cố định. Một đường băng dán và/ hoặc các dấu chân có thể được đặt trên sàn nhà để giúp trẻ giữ vững tư thế bàn chân cố định. Ngoài một minh hoạ bằng thị giác, có thể nhắc nhở một lần bằng tay (trợ giúp xếp đặt). Trẻ có thể tham gia vào cuộc trò chuyện nhẹ nhàng để duy trì sự chú ý trong 30 giây. Các phản ứng chuyên trọng lượng và thăng bằng ở chân được chấp nhận. Dùng đánh giá nếu một trong hai chân di chuyển trong không gian (ra khỏi mặt nền) và hoặc dùng tay để nâng đỡ.</p> | Có thể đặt hai bàn chân gót chạm mũi và giữ độc lập trong 30 giây | Có thể đặt bàn chân trước một bàn chân khác một cách độc lập và giữ 30 giây | Có thể bước nhỏ một cách độc lập và giữ 30 giây, hoặc cần trợ giúp để đặt bàn chân ở phía trước, nhưng có | Cần giúp đỡ để đặt bước chân, nhưng có thể giữ 15 giây | Mất cân bằng trong khi đặt bước chân và đứng |
| 9 | <p>ĐÚNG TRÊN MỘT CHÂN</p> <p><u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đứng trên một chân cho đến khi nào mà trẻ không thể giữ được. Nếu cần thiết, có thể hướng dẫn trẻ đặt bàn tay lên hông (vòng eo).</p> <p>Một đường băng hoặc dấu chân có thể được đặt trên sàn nhà để giúp trẻ giữ vững vị trí bàn chân cố định. Phản ứng cân bằng trọng lượng và hoặc cân bằng ở chân được chấp nhận.</p> <p>Cần dùng thử nghiệm nếu chân chịu trọng lượng di chuyển trong không gian (rời khỏi bề mặt nền), tay vịn vào chân kia hoặc mặt nâng đỡ hoặc sử dụng hai tay để nâng đỡ.</p> | Có thể nâng chân độc lập và giữ 10 giây | Có thể nâng chân độc lập và giữ từ 5 - 9 giây | Có thể nâng chân độc lập và giữ từ 3 - 4 giây | Cố gắng nâng chân, không thể giữ được 3 giây nhưng vẫn đứng | Không thể thử hoặc cần trợ giúp để tránh ngã |

| TT | Mô tả công cụ lượng giá | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
|----|--|--|---|---|---|--|
| 10 | XOAY 360 <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu xoay đủ một vòng tròn, dừng lại, và sau đó quay đủ một vòng tròn theo hướng khác. | Có thể xoay 360 độ một cách an toàn trong 4 giây hoặc ít hơn mỗi hướng (tổng cộng ít hơn 8 giây) | Có thể xoay 360 độ một cách an toàn chỉ theo một hướng trong 4 giây hoặc ít hơn, hoàn thành quay vòng theo hướng kia nhiều hơn 4 giây | Có thể xoay 360 độ một cách an toàn nhưng chậm | Cần được giám sát gần (quan sát) hoặc hướng dẫn bằng lời nói liên tục | Cần trợ giúp trong khi quay |
| 11 | XOAY ĐỂ NHÌN RA SAU <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đứng hai chân cố định. “Hãy nhìn theo vật này khi tôi di chuyển. Vẫn tiếp tục nhìn theo vật này, nhưng đừng đi chuyển hai chân.” | Nhìn phía sau/qua mỗi vai, chuyển trọng lượng bao gồm xoay thân mình | Nhìn phía sau/qua một vai với xoay thân mình, chuyển trọng lượng ở hướng đối diện ở ngang mức của vai, không xoay thân mình | Quay đầu để nhìn ngang mức vai, không xoay thân mình | Cần giám sát (quan sát) khi quay, cầm đi chuyển lớn hơn một nửa khoảng cách tới vai | Cần giúp đỡ để tránh bị mất thăng bằng hoặc ngã, chuyển động của cảm nhỏ hơn một nửa khoảng cách tới vai |
| 12 | LẤY VẬT TỪ SÀN NHÀ <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu nhặt một miếng khăn lau phẳng được đặt cách khoảng chiều dài bàn chân ngay trước chân thuận. Ở trẻ không rõ ràng chân thuận, hãy hỏi trẻ muốn dùng bàn tay nào và đặt vật ở trước chân đó. | Có thể nhặt đồ chơi lên an toàn và dễ dàng | Có thể nhặt đồ chơi lên nhưng cần giám sát (quan sát) | Không thể nhặt đồ chơi lên nhưng vươn tới cách đồ chơi 2,5-5cm (1-2inch) và giữ cân bằng một cách độc lập | Không thể nhặt đồ chơi, cần giám sát (quan sát) trong khi cố gắng | Không thể thử, cần giúp đỡ để khỏi bị té ngã, mất thăng bằng |

| TT | Mô tả công cụ lượng giá | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
|----|--|---|--|---|---|--|
| 13 | ĐẶT HAI CHÂN LUÂN PHIÊN LÊN BỤC <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu đặt mỗi chân luân phiên trên bục và tiếp tục cho đến khi mỗi bàn chân chạm vào bục được bốn lần. | Đứng độc lập và an toàn, hoàn thành 8 bước trong 20 giây | Có thể đứng độc lập và hoàn thành 8 bước >20s | Có thể hoàn thành 4 bước mà không cần sự trợ giúp, nhưng cần sự giám sát chặt chẽ | Có thể hoàn thành 2 bước, cần sự trợ giúp tối thiểu | Cần được hỗ trợ để giữ thăng bằng hoặc tránh té ngã, không thể thử |
| 14 | VƯƠN TỚI VỚI TAY DUỖI THẰNG <u>Hướng dẫn:</u> Trẻ được yêu cầu nâng cánh tay lên như thế này. Hãy duỗi thẳng các ngón tay ra, nắm tay lại thành nắm đấm, và vươn tay về phía trước càng xa càng tốt mà không di chuyển hai chân. | Có thể vươn tới >5 inch, an toàn (3) Có thể vươn tay về phía trước một cách tự tin >10 inch | Có thể Vươn tay về phía trước một cách tự tin >10 inch | Có thể vươn tới >2 inch, an toàn | Vươn về Phía trước nhưng cần giám sát (quan sát) | Mất cân bằng trong khi cố gắng, đòi hỏi sự hỗ trợ từ bên ngoài |

TỔNG KẾT

- Tối đa = 56 điểm
- **41-56** = *nguy cơ té ngã thấp*
- **21-40** = *nguy cơ té ngã trung bình*
- **0-20** = *nguy cơ té ngã cao*

Cần có mốc thay đổi là 8 điểm thì mới thấy được sự thay đổi thật sự về chức năng giữa hai lần lượng giá.

Phần 6: Lượng giá về hoạt động – sự tham gia

Bảng tóm tắt đánh giá khuyết tật Nhi khoa

THÔNG TIN TRẺ

Tên:
 Giới tính: Nam/Nữ
 Dân tộc:
 Tuổi: Ngày tháng năm
 Ngày phỏng vấn:
 Ngày sinh:
 Tuổi theo thời gian:
 Chuẩn đoán (nếu có)

THÔNG TIN NGƯỜI TRẢ LỜI (Ba/mẹ hay người giám

Tên:
 Giới tính: Nam/Nữ
 Quan hệ với trẻ:
 Công việc (cụ thể):
 Trình độ văn hoá:

THÔNG TIN NGƯỜI PHỎNG VẤN

Tên:
 Chức vụ:
 Khoa:

TÌNH TRẠNG HIỆN TẠI CỦA TRẺ

Bệnh nhân nội trú Sống tại nhà
 Chăm sóc GD cấp Sống tại 1 khu dân cư
 Phục hồi chức năng
 Khác (cụ thể):
 Trường học:
 Lớp:

VỀ KHÁM XÉT

Được giới thiệu bởi:
 Lý do khám xét:

Các lưu ý:

HƯỚNG DẪN CHUNG:¹⁰

Dưới đây là hướng dẫn chung chấm điểm, tất cả các mục điều có mô tả cụ thể. Hướng dẫn cho các tiêu chuẩn chấm điểm từng mục cụ thể.

| PHẦN I | Các kỹ năng chức năng: 197 mục riêng biệt của các kỹ năng chức năng | PHẦN II | Hỗ trợ của người chăm sóc: 20 Hoạt động chức năng phức tạp |
|---|--|--|---|
| Tự chăm sóc, di chuyển, chức năng xã hội 0 = không thể, hay khả năng hạn chế trong việc thực hiện được các mục ở hầu hết tình huống 1 = Có thể thực hiện được các mục ở hầu hết tình huống, hay các mục đã được làm chủ kỹ năng và kỹ năng chức năng đã vượt qua mức độ | | Tự chăm sóc, di chuyển, chức năng xã hội 5 = Độc lập 4 = Giám sát/gợi ý 3 = hỗ trợ tối thiểu 2 = Hỗ trợ trung bình 1 = Hỗ trợ tối đa 0 = Tổng hỗ trợ | |

¹⁰ Nhóm nghiên cứu PEDI, c/o Stephen M. Haley, Department of Rehabilitation Medicine, New England Medical Center Hospital, # 75K/R, 750 Washington St, Boston, MA 02111-1901 • Phone (617) 956-5031, Fax (617) 956-5353

Phân I: Các kỹ năng chức năng

| | | 0 1 | |
|---|--------------------------|--------------------------|--|
| A. Kết cấu thực phẩm | | | |
| 1. Ăn thức ăn nhuyễn/trộn/không tự nhiên | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 2. Ăn thức ăn xay/vón cục | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 3. Ăn thức ăn cắt nhỏ/ nhiều miếng/ thái hạt lựu | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 4. Ăn tất cả các loại kết cấu thức ăn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| B. Sử dụng dụng cụ | | | |
| 5. Bóc tay | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 6. Múc bằng muỗng và đưa vào miệng | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 7. Sử dụng muỗng tốt | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 8. Sử dụng nĩa tốt | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 9. Sử dụng dao để trét bơ và cắt thức ăn mềm | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| C. Sử dụng dụng cụ đựng nước | | | |
| 10. Giữ bình | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 11. Nâng ly để uống nhưng có thể đổ | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 12. Nâng ly bằng 2 tay an toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 13. Nâng ly bằng 1 tay an toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 14. Rót nước từ ấm hay bình nước | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| D. Đánh răng | | | |
| 15. Mở miệng rộng để đánh răng | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 16. Giữ bàn chải | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 17. Đánh răng; nhưng không hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 18. Đánh răng hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 19. Chuẩn bị bàn chải với kem đánh răng | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| E. Chải tóc | | | |
| 20. Giữ vị trí đầu khi chải tóc | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 21. Đưa lược lên tóc | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 22. Chải tóc | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 23. Quản lý kết tóc và rẽ ngôi tóc | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| F. Chăm sóc mũi | | | |
| 24. Cho phép lau mũi | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 25. Hỷ mũi vào tờ giấy được giữ sẵn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 26. Lau mũi bằng giấy khi được yêu cầu | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 27. Lau mũi bằng khăn giấy không cần yêu cầu | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 28. Hỷ và lau mũi bằng khăn giấy không cần yêu cầu | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| G. Rửa tay | | | |
| 29. Đưa tay ra để rửa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 30. Cọ 2 tay với nhau để làm sạch | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 31. Mở tắt vòi nước, lấy xà phòng | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 32. Rửa tay hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 33. Làm khô tay hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| H. Tắm và rửa mặt | | | |
| 34. Cố gắng tắm rửa các phần cơ thể | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 35. Tắm rửa cơ thể hoàn toàn, không bao gồm mặt | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 36. Lấy xà phòng (và khăn tắm, nếu có) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 37. Làm khô cơ thể hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 38. Rửa và lau khô mặt hoàn toàn | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| I. Áo len có cổ/ áo mở phía trước | | | |
| 39. Hỗ trợ, như là xô tay vào áo | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 40. Cởi áo thun, đầm hay áo len/áo len có cổ không có khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 41. Mặc áo thun, đầm, áo len | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 42. Mặc và cởi áo mở ở phía trước, không có nút khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 43. Mặc và cởi áo mở ở phía trước, có nút khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| J. Cài nút áo | | | |
| 44. Cố gắng hỗ trợ với cài nút khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 45. Khóa và mở dây kéo, không gài hay tách dây kéo ra | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 46. Gài và tháo khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 47. Cài nút và mở nút | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 48. mở và khóa dây kéo, gài hay tách dây kéo ra | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| K. Quần dài | | | |
| 49. Hỗ trợ, như là xô chân vào | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 50. Cởi quần thun | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 51. Mặc quần thun | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 52. Cởi quần kèm mở nút khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 53. Mặc quần kèm gài nút khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| L. Giày/vớ | | | |
| 54. cởi vớ và mở khóa giày | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 55. mang giày đã được mở khóa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 56. Mang vớ | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 57. Mang vớ đúng chân, quản lý được Velcro | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 58. Buộc dây giày | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| M. nhiệm vụ vệ sinh (quản lý quần áo, nhà vệ sinh và chùi sạch) | | | |
| 59. Hỗ trợ với quản lý quần áo | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 60. Cố gắng tự chùi sau khi đi vệ sinh | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 61. quản lý ghế ngồi toilet, lấy giấy vệ sinh và xả nước | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 62. Quản lý quần áo trước và sau khi đi vệ sinh | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 63. Tự chùi sạch sau khi đi đại tiện | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| N. Quản lý bàng quang (chấm điểm = 1 nếu trẻ đã làm chủ kỹ năng trước đó) | | | |
| 64. Ra dấu khi tả hay quần huấn luyện ướt | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 65. Thỉnh thoảng ra dấu cần đi tiểu (ban ngày) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 66. Cho biết nhu cầu đi tiểu đúng lúc để có thời gian đi đến nhà vệ sinh (ban ngày) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 67. Tự đi vệ sinh trong nhà vệ sinh (ban ngày) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 68. Giữ khô thoáng suốt ngày và đêm | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| O. Quản lý đại tiện (chấm điểm = 1 nếu trẻ đã làm chủ kỹ năng trước đó) | | | |
| 69. Ra dấu khi muốn thay | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 70. thỉnh thoảng ra dấu muốn đi vệ sinh (ban ngày) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 71. Luôn cho biết cần sử dụng nhà vệ sinh kịp thời để đi vệ sinh (ban ngày) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 72. Phân biệt giữa nhu cầu tiểu tiện và đi tiêu | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 73. Tự đi vào nhà vệ sinh để đi tiêu, không bị mất kiểm soát đại tiện | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| TỔNG HỢP LĨNH VỰC TỰ CHĂM SÓC | | | |
| VUI LÒNG ĐẢM BẢO BẠN ĐÃ CÓ CẤU TRÚC TRẢ LỜI CHO TẤT CẢ CÁC MỤC. | | | |
| Ý kiến khác: | | | |

lĩnh vực tự chăm sóc

vui lòng kiểm tra câu trả lời cho mỗi mục:
chấm điểm: 0 = không thể; 1 = có thể

LĨNH VỰC DI CHUYỂN

Vui lòng kiểm tra câu trả lời cho mỗi mục:
chấm điểm: 0 = không thể; 1 = có thể

Phần II: hỗ trợ của người chăm sóc

khoanh tròn điểm phù hợp cho sự hỗ trợ và điều chỉnh của người chăm sóc cho mỗi mục.

Thang điểm hỗ trợ của người chăm sóc

| LĨNH VỰC TỰ CHĂM SÓC | Thang điểm hỗ trợ của người chăm sóc | | | | | |
|--|--------------------------------------|----------|-----------|------------|--------|---|
| | Độc lập | Giám sát | Tối thiểu | Trung bình | Tối đa | |
| A. Ăn: ăn và uống các bữa ăn thông thường; không bao gồm cắt thịt nướng, mở các hộp và phục vụ thức ăn từ các đĩa thức ăn | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| B. Chăm sóc cá nhân: đánh răng, chải tóc và chăm sóc mũi | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| C. Tắm: rửa và làm khô mặt và tay, tắm; không bao gồm di chuyển vào và ra bồn tắm, chuẩn bị nước, hay tắm rửa phía lưng và tóc | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| D. Mặc đồ thân trên: tất cả quần áo trong nhà, không bao gồm khóa phía sau lưng; bao gồm giúp mang và cởi nẹp hay chi giả; không bao gồm lấy quần áo từ tủ đồ. | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| E. Mặc đồ thân dưới: tất cả quần áo trong nhà, bao gồm giúp mang và cởi nẹp hay chi giả; không bao gồm lấy quần áo từ tủ đồ. | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| F. Đi vệ sinh: quần áo, quản lý nhà vệ sinh hay các dụng cụ bên ngoài, và làm sạch; không bao gồm di chuyển đến nhà vệ sinh, quản lý lịch biểu, hay làm sạch sau khi mất kiểm soát | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| G. Quản lý bàng quang: kiểm soát bàng quang ngày và đêm, làm sạch sau khi mất kiểm soát, quản lý lịch biểu | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| H. Quản lý đại tiện: kiểm soát đại tiện ngày và đêm, làm sạch sau khi mất kiểm soát, quản lý lịch biểu | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| Tổng tự chăm sóc | TỔNG TỰ CHĂM SÓC | | | | | |
| LĨNH VỰC DI CHUYỂN | | | | | | |
| A. Chuyển thể ghế/nhà vệ sinh: xe lăn của trẻ, ghế người lớn, nhà vệ sinh có kích cỡ người lớn | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| B. Di chuyển ra vào xe hơi: di chuyển trong xe hơi/ xe tải, sử dụng đai an toàn, chuyển thể, và mở đóng cửa | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| C. Chuyển thể/di chuyển trên giường: vào và ra và thay đổi tư thế trên giường của trẻ | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| D. Chuyển thể trong bồn tắm: vào và ra bồn tắm cỡ người lớn | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| E. Di chuyển trong nhà: 50 feet (3-4 phòng); không bao gồm mở cửa và mang theo đồ vật | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| F. Di chuyển ngoài trời: 150 feet (chiều dài 15 chiếc xe hơi) trên mặt phẳng bằng phẳng; tập trung vào khả năng thể chất để di chuyển ngoài trời (không cần nhắc đến các yếu tố tuân thủ an toàn như là băng qua đường) | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |

| | | | | | | |
|---|------------------------------|---|---|---|---|---|
| G. Cầu thang: leo lên và leo xuống hết cầu thang (12-15 bậc) | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| Tổng di chuyển | TỔNG DI CHUYỂN | | | | | |
| LĨNH VỰC CHỨC NĂNG XÃ HỘI | | | | | | |
| A. Chức năng hiểu: Hiểu yêu cầu và hướng dẫn | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| B. Chức năng bày tỏ: khả năng cung cấp thông tin về hoạt động của chính mình và cho biết các nhu cầu của mình; bao gồm sự rõ ràng và phát âm | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| C. Cùng giải quyết vấn đề: bao gồm trao đổi về vấn đề và làm việc với người chăm sóc hay người lớn để tìm ra giải pháp; chỉ bao gồm những vấn đề thông thường trong các hoạt động hằng ngày; (ví dụ, mất đồ chơi; xung đột khi chọn đồ.) | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| D. Chơi với bạn đồng lứa: khả năng lập kế hoạch và chơi với các bạn đồng lứa thân thuộc | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| E. An toàn: Đề phòng trong những tình huống cần an toàn hằng ngày, bao gồm cầu thang, vật nóng hay sắt nhọn và giao thông | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| Tổng chức năng xã hội | TỔNG CHỨC NĂNG XÃ HỘI | | | | | |

Phần 7: Lượng giá môi trường, các công cụ lượng giá môi trường

- Các rào cản vật lý (ví dụ: không có các đường dốc nghiêng cho xe lăn, đường đi không bằng phẳng, đường dốc/đồi núi, đường băng ngang suối, khe, kênh rạch ...)

- Không có các thiết bị trợ giúp và thích ứng phù hợp (ví dụ như ít có lựa chọn về ghế ngồi đặc biệt, không có xe lăn/dụng cụ trợ giúp đi, không có/hạn chế khả năng tiếp cận các tài liệu học tập như vật dụng để viết thích hợp hoặc máy tính/công nghệ/phần mềm...)

- Các rào cản về thái độ (ví dụ như thiếu kiến thức về bại não và khuyết tật dẫn đến những dấu ấn xấu làm cho những trẻ bại não bị gạt ra và không được chấp nhận vào cộng đồng của họ...)

- Các rào cản chính phủ/chính sách (ví dụ: ít các dịch vụ chăm sóc sức khoẻ/PHCN ngoài các cơ sở y tế như bệnh viện hoặc phòng khám, chi phí cho các can thiệp y khoa/ PHCN nhất định...)

- Sự Tham gia và Môi trường cho Trẻ em và Thanh niên Participation and Environment for Children and Youth (PEM- CY)

+ Đo lường sự tham gia và môi trường ở nhà, trường học và cộng đồng

+ Báo cáo của người chăm sóc/phụ huynh

+ Tuổi: 5-17 tuổi

+ Tham khảo các tiêu chuẩn

I. Tham gia cộng đồng

Câu hỏi về mức độ thường xuyên và sự tích cực tham gia vào các hoạt động cộng đồng

- Trẻ có thường đi cùng người thân tới siêu thị, cửa hàng đồ chơi không ?

- Trẻ có thường đi xem xiếc, xem nhạc kịch hay xem các sự kiện nào không?

- Trẻ có thường tham gia các trò chơi vận động, sinh hoạt có tổ chức hay không? Trẻ có học các lớp năng khiếu như võ thuật, nhảy, bóng đá không?

- Trẻ có thường chơi các trò chơi không có tổ chức như trốn tìm, đuổi bắt hay không ?

- Trẻ có thường tham gia các lớp học năng khiếu (không do nhà trường tài trợ) ít liên quan tới vận động như âm nhạc, ngôn ngữ, tin học hay không?

***Phụ huynh mong muốn thay đổi hiện tại của trẻ như thế nào?**

Yếu tố môi trường là trợ giúp, cản trở hay không ảnh hưởng tới sự tham gia vào các hoạt động ở trường của trẻ

- Không gian hay bố trí của trường học ảnh hưởng như thế nào tới hoạt động sinh hoạt của trẻ (bề mặt đường đi, thanh vịn, cầu thang hay chiều cao của bậc thang)
- Các yếu tố ảnh hưởng tới cảm giác của trẻ từ môi trường xung quanh, như tiếng ồn, ánh sáng
- Các yếu tố môi trường không thể thay đổi như nhiệt độ, khí hậu
- Yêu cầu thể chất cần đạt để tham gia các hoạt động thông thường tại trường (như sức mạnh, sức bền, sự điều hợp)
- Các yêu cầu nhận thức của các hoạt động thông thường tại trường (như tập trung, chú ý, giải quyết vấn đề)
- Các yêu cầu xã hội của hoạt động thông thường tại trường (như giao tiếp, tương tác với người khác)
- Thái độ của người xung quanh với trẻ (thầy cô giáo, huấn luyện viên,...)
- Quan hệ với bạn cùng lứa
- An ninh của trường (bạo lực học đường, trộm cắp tài sản, ...)

II. Tham gia tại nhà

Câu hỏi về mức độ thường xuyên và sự tích cực tham gia vào các hoạt động tại nhà

- Trẻ có thường chơi game điện thoại hay không?
- Trẻ có thường chơi các trò chơi trong nhà hay không? (chơi đồ hàng, xếp hình, chơi đồ chơi,...).
- Trẻ có tham gia các hoạt động năng khiếu tại nhà hay không? (vẽ, thủ công, chơi nhạc cụ, đọc giải trí,...)
- Trẻ có xem các chương trình thiếu nhi trên TV không?
- Trẻ có thường giao tiếp với người thân trong nhà không?
- Trẻ đã biết tự chăm sóc cho bản thân chưa? (lựa chọn quần áo, chải tóc, chải răng, đi vệ sinh,...).
- Trẻ có thường tự học hay làm bài tập về nhà không?

*** Phụ huynh mong muốn thay đổi hiện tại của trẻ như thế nào?**

Yếu tố môi trường là trợ giúp, cản trở hay không ảnh hưởng tới sự tham gia vào các hoạt động tại nhà của trẻ

- Không gian hay bố trí tại nhà ảnh hưởng như thế nào tới hoạt động sinh hoạt của trẻ (thanh vịn, cầu thang hay chiều cao của bậc thang).
- Các yếu tố ảnh hưởng tới cảm giác của trẻ từ môi trường xung quanh, như tiếng ồn, ánh sáng.

- Các yếu tố môi trường không thể thay đổi như nhiệt độ, khí hậu.
- Yêu cầu thể chất cần đạt để tham gia các hoạt động thông thường ở nhà (như sức mạnh, sức bền, sự điều hợp).
- Các yêu cầu nhận thức của các hoạt động thông thường ở nhà (như tập trung, chú ý, giải quyết vấn đề).
- Các yêu cầu xã hội của hoạt động thông thường ở nhà (như giao tiếp, tương tác với người khác).
- Thái độ của người xung quanh với trẻ (người thân, VLTL,...).
- Các thiết bị hỗ trợ tại nhà (hỗ trợ đi đứng, hỗ trợ đọc nghe,...).
- Thông tin về tổ chức chương trình, dịch vụ VLTL.
- Thời gian của gia đình có thể bỏ ra để hỗ trợ các hoạt động ở nhà cho trẻ.
- Kinh phí của gia đình có thể đáp ứng cho việc điều trị và tập luyện ở nhà.

TÀI LIỆU 2
HƯỚNG DẪN PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM
MỘT SỐ DẠNG KHUYẾT TẬT THƯỜNG GẶP

**CHƯƠNG I.
PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM
TRẺ KHUYẾT TẬT VẬN ĐỘNG**

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ BỊ BÀN CHÂN KHOÈO BẨM SINH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Là biến dạng bẩm sinh của bàn chân với đặc điểm:

- Bàn chân nghiêng trong:
- Áp (bàn chân trước)
- Lật trong (bàn chân giữa)
- Gập mặt lòng và gót vẹo trong (bàn chân sau)
- Cứng khớp cổ chân
- Co rút gân gót
- Teo cơ căng chân
- Mất cung dọc ngoài, tăng quá mức cung dọc trong bàn chân.
- Khi kiểm tra, người khám dùng tay nắn chỉnh thì không thể chỉnh lại bàn chân trở lại vị trí bình thường (so sánh với bàn chân nghiêng trong, có thể dễ dàng chỉnh lại thành vị trí bình thường)
- Nếu không can thiệp điều trị, trẻ sẽ bị ảnh hưởng rất nhiều đến dáng đi cũng như các hoạt động sinh hoạt hằng ngày như đạp xe, chạy bộ,...

2. Dịch tễ

Bàn chân khoèo là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất của bàn chân. Tỷ lệ mắc phải ở nam nhiều hơn nữ, ở 2 chân nhiều hơn 1 chân.

3. Nguyên nhân

Nguyên nhân của bàn chân khoèo vẫn còn chưa rõ, tuy nhiên người ta cho rằng những nguyên nhân sau có thể dẫn đến bàn chân khoèo:

- Do sự sắp xếp vị trí của đứa trẻ trong bụng mẹ
- Co kéo màng ối
- Đè ép của dây rốn
- Khối u tử cung lên bàn chân
- Thiếu ối, thiếu dinh dưỡng bào thai
- Do gen (Nếu một đứa trẻ trong gia đình bị bàn chân khoèo, tỷ lệ những đứa trẻ tiếp theo mắc sẽ là 3-4/100. Nếu bố hoặc mẹ bị bàn chân khoèo, những

đưa con cũng sẽ có khả năng mắc phải dị tật này, nếu cả bố và mẹ đều bị thì tỷ lệ này sẽ cao hơn)

- Vô căn (chưa biết nguyên nhân).

- Trong hầu hết trường hợp (4/5), đứa bé sinh ra với bàn chân khoèo thường không kèm những vấn đề khác, tuy nhiên 1/5 trường hợp chúng thường kèm với một số bệnh lý sau đây:

- + Gai đôi cột sống (Spina Bifida)

- + Bại não (Cerebral Balsy)

- + Viêm cứng đa khớp bẩm sinh (Arthrogryposis Miltiflex Congenital)

4. Phân loại

- *Chân khoèo không được điều trị (Untreated clubfoot)*: trẻ dưới 8 tuổi.

- *Chân khoèo được chỉnh sửa (Corrected clubfoot)*: được chỉnh sửa bằng kỹ thuật Ponseti.

- *Chân khoèo tái phát (Recurrent clubfoot)*: quay ngửa và nhón gót phát triển sau lần chỉnh sửa tốt ban đầu.

- *Chân khoèo đề kháng (Resistant clubfoot)*: bàn chân khoèo cứng đơ kết hợp các hội chứng như viêm dính đa khớp bẩm sinh (arthrogryposis).

- *Chân khoèo không điển hình (Atypical clubfoot)*: bàn chân ngắn, mũi mồm, cứng đơ, có nếp nhăn sâu ở lòng bàn chân và sau cổ bàn chân, đốt bàn chân thứ nhất ngắn, và khớp bàn-ngón (MTP joint) quá duỗi.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

- Thông thường, bàn chân khoèo thường được chẩn đoán ngay sau khi đứa trẻ được sinh ra vài ngày. Việc khám được thực hiện trên lâm sàng mà không cần sử dụng các kỹ thuật cận lâm sàng như X-quang hay siêu âm để xác minh chẩn đoán.

- Hiện nay, bàn chân khoèo có thể được phát hiện sớm trước khi đứa trẻ được sinh ra bằng siêu âm (sau tuần thứ 16 của thai kỳ).

2. Cách khám

- Nhìn: Biến dạng ở cổ chân – bàn chân: gập lòng, áp, quay ngửa.

- Sờ: Co rút gân gót; giới hạn tầm vận động khớp cổ chân và bàn chân.

3. Xét nghiệm

- Siêu âm khớp háng: khi nghi ngờ trật khớp háng,...

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc can thiệp

- Bắt đầu điều trị khi có thể được, bắt đầu sớm ngay sau sinh (7– 10 ngày)
- Bao gồm phẫu thuật và điều trị bảo tồn.
- Thang điểm Pirani: dùng để lượng giá và tiên lượng bàn chân khoèo
- + Nếu tổng điểm Pirani 5-6 điểm: Có chỉ định phẫu thuật.
- + Nếu tổng điểm Pirani 4-5 điểm: 75% trường hợp cần phẫu thuật.
- + Nếu tổng điểm Pirani ≤ 3.5 điểm: Không cần phẫu thuật.

Lưu ý:

- Điểm bàn chân sau rất quan trọng.
- Riêng bàn chân sau nếu có điểm Pirani = 3 điểm: có chỉ định phẫu thuật gân gót.

2. Phương pháp Ponseti

- Bó bột đùi – bàn chân, gập gấp 90° , bàn chân ở tư thế dang và quay ngửa.
- Thay bột mỗi tuần 1 lần. Mỗi lần thay bột, bàn chân sẽ được nắn sửa nhiều hơn để đạt đến tư thế bình thường (tổng số lần bó bột dự định sẽ bằng với tổng điểm Pirani ban đầu).
- Nếu sau giai đoạn bó bột, gân gót vẫn còn co rút thì sẽ được phẫu thuật gân gót trong bao gân.
- Sau phẫu thuật gân gót, bó bột liên tục 3 tuần để lành mô mềm. Bó bột sau phẫu thuật gân gót giữ bàn chân dang $60-70^{\circ}$ và gập lưng cổ chân $20-30^{\circ}$.

3. Mục tiêu điều trị

- Nắn chỉnh dần các biến dạng bàn chân của trẻ.
- Cải thiện dáng đi và khả năng hoạt động của trẻ về sau.

4. Các kỹ thuật cơ bản: Phương pháp Ponseti

4.1. Giai đoạn 1: Nắn chỉnh

a. Giảm vòm lòng bàn chân:

- Quay ngửa bàn chân trước cho đến khi mặt lòng bàn chân đạt được một vòm bình thường.
- Sự thẳng hàng của bàn chân trước và bàn chân sau để tạo một cung lòng bàn chân bình thường là cần thiết cho việc dang chân hữu hiệu để điều chỉnh khớp và vẹo trong.

b. Nắn chỉnh:

- **Bước 1:** Định vị chính xác đầu xương Sên.

Xương Sên là điểm tựa cho sự nắn chỉnh. Do đó định vị đầu xương Sên là bước thiết yếu

- **Bước 2:** Cố định xương Sên.

+ Đặt ngón cái lên đầu xương Sên

+ Cố định xương Sên để tạo ra 1 điểm xoay cho bàn chân dang.

+ Ngón tay trỏ của cùng bàn tay đang cố định đầu xương Sên nên được đặt sau mắt cá ngoài. Điều này giúp ổn định khớp cổ chân và tránh xu hướng dây chằng mắt gót sau kéo xương mắt ra sau trong suốt quá trình nắn.

- **Bước 3:** Nắn bàn chân.

+ Dang bàn chân trong vị thế quay ngửa với bàn chân được cố định bởi ngón cái trên đầu xương Sên.

+ Dang bàn chân càng nhiều càng tốt mà không gây sự khó chịu cho trẻ.

+ Giữ lại khoảng 60 giây với áp lực nhẹ rồi thả ra.

- Lưu ý:

+ Bàn chân không bao giờ được quay sấp.

+ Thực hiện nắn khoảng 1 phút trước khi bó bột.

4.2. Giai đoạn 2: Bó bột, tạo khuôn và tháo bột.

Trước mỗi lần bó bột, bàn chân phải được nắn chỉnh.

- **Bước 1:** Đặt lớp lót đệm.

+ Chỉ đặt lớp mỏng để tạo khuôn chính xác của bàn chân.

+ Duy trì bàn chân ở vị trí nắn chỉnh tối đa bằng cách giữ các ngón chân và tạo lực tì đè đối trọng lên đầu xương Sên trong khi đang bó bột.

- **Bước 2:** Bó bột.

Đầu tiên, bó bột dưới gối, sau đó bó cao lên đùi trên.

+ Bắt đầu với 3 hoặc 4 vòng quanh các ngón chân, rồi bó dần lên. Bột bó phải mượt.

+ Quán bột căng một chút ở các vòng phía trên gót chân.

+ Nên cầm bàn chân ở các đầu ngón chân và các vòng bột đầu quán trên tay người cầm để tạo khoảng rộng cho các ngón chân của trẻ.

- **Bước 3:** Tạo khuôn bột.

+ Dùng cổ dùi lực nắn chỉnh với mỗi vòng bột. Dùng lực ép nhẹ.

+ Dùng dùng lực ép liên tục bằng ngón tay cái trên đầu xương Sên. Hãy ép rồi thả ra lặp đi lặp lại để tránh tỉ đè gây loét da.

+ Tạo khuôn bột trên đầu xương Sên trong khi vẫn giữ bàn chân ở vị trí đã được nắn chỉnh.

- Bước 4: Bó bột trên đùi.

+ Dùng bông đệm nhiều ở phần đùi để tránh kích thích dị ứng da.

+ Tránh bột quá nhiều ở hố khoeo khiến tháo bột khó khăn hơn.

- Bước 5: Cắt tia bột.

+ Để lại một phần bột ở mặt lòng bàn chân để nâng đỡ các ngón chân

+ Tia bột phía mặt lưng đến các khớp bàn-ngón chân; Cắt bột ở giữa trước rồi đến mặt trong và mặt ngoài để các ngón chân được tự do.

- Bước 6: Tháo bột.

+ Tháo bột tại phòng khám ngay trước khi bó bột mới. Tránh tháo bột trước khi đến phòng khám vì kết quả nắn chỉnh có thể bị mất đi đáng kể trong thời gian chờ bột mới.

+ Dùng dao cắt bột sẽ ít gây hoảng sợ cho trẻ và gia đình hơn và cũng ít gây nguy cơ tổn thương da hơn.

+ Ngâm chân bột trong nước khoảng 20 phút, rồi bọc trong khăn ướt trước khi tháo. Có thể làm bước này tại nhà trước khi đến phòng khám để tháo bột.

+ Tháo phần bột trên gối trước, rồi tháo phần bột dưới gối sau.

4.3. Quyết định thực hiện cắt gân gót

- Điểm quyết định quan trọng trong quá trình điều trị là xác định xem hiệu quả chỉnh sửa đã đủ chưa để thực hiện cắt gân gót qua da nhằm đạt được tầm độ gập lưng bàn chân để hoàn tất cuộc điều trị.

- Điểm này đạt được khi xương gót trước có thể dang ngay bên dưới xương sên. Cử động dang này cho phép bàn chân được gập lưng một cách an toàn mà không đè ép xương sên nằm giữa xương gót và xương chày.

- Phải chắc rằng bàn chân đã dang đủ để an toàn khi gập lưng bàn chân trong khoảng 0 đến 5 độ trước khi thực hiện cắt gân.

- Mất nếp gót bàn chân.

- Mất nếp lòng bàn chân.

4.4. Các đặc điểm của sự dang đủ

- ***Dấu hiệu tốt nhất*** của dang đủ là có thể sờ thấy mòm trước xương gót khi nó dang ra ngoài từ bên dưới xương sên.

- **Dang khoảng 60 độ** so với mặt phẳng trước của xương chày là có thể.
- **Xương gót trung tính hoặc vẹo ngoài nhẹ.** Điều này được xác định bằng việc sờ phía sau xương gót...

4.5. Kết quả cuối cùng

Khi giai đoạn bó bột đã kết thúc, bàn chân nhìn có vẻ đã bị chỉnh sửa quá ở vị thế dang so với bàn chân bình thường trong lúc bước đi. Thực ra đây không phải là sự chỉnh sửa quá mức mà nó là sự điều chỉnh hết tầm độ của bàn chân trong vị thế dang bình thường tối đa. Sự điều chỉnh về bình thường và dang hết tầm độ này giúp ngăn ngừa tái biến dạng và không tạo ra một bàn chân bị chỉnh sửa quá hoặc bị quay sấp.

4.6. Tai biến và xử lí

- Nếu các ngón chân sưng, tím, đau, cần tháo bột ngay tránh hoại tử.
- Sau khi bột đã được tháo cần rửa sạch chân trẻ, rồi bôi Betadin vào chỗ xước, loét ...
- Nếu có nhiễm trùng da cần dùng kháng sinh thích hợp.

4.7. Giai đoạn 3: Mang nẹp

a. Cách sử dụng:

- Nẹp được áp dụng ngay sau khi bột cuối cùng được tháo ra, 3 tuần sau cắt gân gót.
- Nẹp bao gồm giày hở ngón, cổ cao, khuôn thẳng, gắn vào một thanh.
- Những trường hợp bị một bên, bên chân khoèo được đặt 60-70 độ dang ra ngoài và bên chân lành là 30-40 độ dang ra ngoài, gập mặt lưng hai chân ở 0 độ.
- Những trường hợp bị 2 bên, thì mỗi bên được đặt 70 độ dang ra ngoài, gập mặt lưng 2 chân ở 0 độ.
- Thanh ngang nên đủ dài để 2 gót giày ở ngang tầm với chiều rộng 2 vai. Một lỗi thường gặp là thanh quá ngắn làm đứa trẻ không thoải mái.
- Thanh ngang nên bẻ cong 5-10 độ với phần lồi ra phía ngoài đứa trẻ để giữ bàn chân trong vị thế gập lưng.
- Mang nẹp suốt ngày đêm liên tục trong 3 tháng đầu tiên sau khi lần bó bột cuối cùng được tháo ra (23/24h).
- Sau thời gian này, trẻ được mang nẹp 12 giờ vào ban đêm và 2-4 giờ vào ban ngày (tổng cộng 14-16 giờ/24 giờ).
- Sau đó chỉ mang vào ban đêm (tùy vào tình trạng hiện tại của đứa trẻ)
- Tiếp tục mang giày nẹp cho đến khi 3-4 tuổi.

- Cha mẹ nên được cho chỉ định mua nẹp trong lúc phẫu thuật gân gót để họ có thời gian chuẩn bị trong vòng 3 tuần.

b. Các hướng dẫn cụ thể khi mang nẹp đang:

- Luôn dùng vớ vải. Da trẻ rất nhạy cảm sau đợt bó bột kéo dài.

- Nếu trẻ không phản ứng khi mang nẹp, nên xỏ giày vào chân bị tật nặng trước và sau đó là bàn chân lành bên kia hoặc bị nhẹ hơn. Nếu trẻ giãy giụa, nên xỏ giày vào bàn chân lành hoặc bàn chân nhẹ trước.

- Giữ bàn chân trong giày và buộc đai cổ chân trước.

- Kiểm tra gót chân trẻ nằm lọt trong giày hay chưa bằng cách kéo lên kéo xuống phần cẳng chân. Nếu các đầu ngón chân nhúc nhích lên xuống, gót chưa vào đúng vị trí, phải buộc lại đai.

- Buộc chặt dây giày nhưng không làm nghẽn sự lưu thông mạch máu.

Sau khi mang vớ vào chân trẻ, chỉnh các ngón chân trẻ thẳng và không cong, rồi xén phần đầu cả 2 vớ để 10 ngón chân lộ ra ngoài.

5. Quản lý tái phát

a. Lịch tái khám:

Sau khi tháo khuôn bột cuối và mang nẹp lần đầu, bé phải tái khám theo lịch được đề nghị sau:

- **2 tuần:** để dàn xếp việc tuân thủ.

- **3 tháng:** để xét chuyển sang giai đoạn mang nẹp đêm và trong các giấc ngủ ngày.

- **Mỗi 4 tháng:** cho đến khi 3 tuổi, để theo dõi sự tuân thủ và kiểm tra tái phát.

- **Mỗi 6 tháng:** cho đến khi 4 tuổi.

- **Mỗi 1 hoặc 2 năm:** cho đến khi bộ xương trưởng thành.

b. Nhận biết tái phát:

- Dấu hiệu tái phát:

+ Xuất hiện nếp gót

+ Xuất hiện nếp lòng

+ Gót vẹo trong

+ Tâm vận động gập lưng bàn chân (<20 độ)

+ Tâm vận động dang bàn chân (<60 độ)

- Các loại tái phát:

+ Tái phát bàn chân quay ngửa động (quan sát thấy lúc đi)

+ Tái phát dạng gót vẹo trong.

+ Tái phát dạng gập lòng cứng.

- Nguyên nhân tái phát:

+ Hầu hết nguyên nhân tái phát thường gặp là do không tuân thủ chương trình mang nẹp sau phẫu thuật cắt gân.

+ Ở những bệnh nhân có tuân thủ, các nguyên nhân tái phát là sự mất quân bình lực cơ ở bàn chân và cứng dây chằng.

- Xử lý trường hợp tái phát.

Khi mới phát hiện tái phát phải xem xét việc bó bột lại 1 đến 3 lần nữa để kéo giãn bàn chân ra và lấy lại sự nắn chỉnh đã mất. Điều này rất quan trọng. Cách thức bó bột tương tự như những lần bó bột Ponseti ban đầu cho trẻ còn ẵm ngửa. Một khi bàn chân được bó bột chỉnh lại, chương trình nẹp lại phải trở lại từ đầu.

6. Các lỗi điều trị thông thường

6.1. Quay sấp hoặc nghiêng ngoài bàn chân

6.2. Xoay ngoài bàn chân để điều chỉnh khép trong khi xương gót vẫn còn vẹo trong.

Tránh vắn đề này bằng cách dang bàn chân trong tư thế gập và quay ngửa nhẹ để kéo giãn các dây chằng bên trong, với lực đối được đặt ở mé ngoài đầu xương sên.

6.3. Những lỗi bó bột

- Chưa kéo căng hết mức các dây chằng bị co rút trước khi bó bột.

- Bột bó quá ngắn. Bột nên dài đến khoảng ½ đùi.

- Cố gắng điều chỉnh nhón gót trước khi điều chỉnh gót vẹo trong và bàn chân quay ngửa sẽ dẫn đến biến dạng bàn chân lẩn.

6.4. Sử dụng nẹp đêm thất bại

Không sử dụng nẹp là nguyên nhân tái phát thường gặp nhất.

6.5. Cố gắng đạt được sự nắn chỉnh hoàn hảo về mặt cơ thể học

7. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật.

7.1. Tâm lý:

- Giải thích nguyên nhân để giúp cha mẹ không cảm thấy có mặc cảm tội lỗi.

- Bàn chân khoèo được chữa trị tốt sẽ không gây khuyết tật và trẻ hoàn toàn có thể có một cuộc sống hoạt động bình thường.

7.2. Chăm sóc tại nhà khi bé mang bột

- Kiểm tra lưu thông máu ở bàn chân từng giờ trong 6 tiếng đồng hồ đầu tiên sau khi bó bột, sau đó bốn lần mỗi ngày bằng cách ấn ngón chân và xem sự trở lại của dòng máu.

- Lưu ý mối tương quan giữa các đầu ngón chân và mép khuôn bột. Liệu các ngón chân có vẻ như rút nhỏ lại vào bên trong khuôn bột.

- Giữ khuôn bột khô và sạch. Lau sạch bột bó bằng khăn hơi ẩm nếu nó bẩn.

- Nên đặt bột bó ướt trên gối hay miếng lót mềm cho đến khi khô cứng. Như vậy ngăn lực tì đè vào gót, tránh gây đau loét.

- Lót loại tả dùng một lần cho trẻ và thay thường xuyên. Bọc tả lót phía trên đầu khuôn bột để ngăn nước tiểu/phân không thấm vào bên trong bột.

- Báo bác sĩ hoặc điều dưỡng nếu thấy bất kì điều nào sau đây:

+ Có mùi hôi hoặc nước thoát ra từ trong bột bó.

+ Vùng da ở mép bột trở nên đỏ, đau hay ngứa.

+ Lưu thông máu kém ở ngón chân.

+ Khuôn bột tuột ra.

+ Trẻ sốt 38°5 hay cao hơn không rõ nguyên nhân

- Khuôn bột. làm mềm bột trước khi đến viện bằng nước ấm

- X quang bàn chân không cần thiết trừ những trường hợp phức tạp.

- Cha mẹ nên chơi đùa với bé trong thời gian mang nẹp. Đây là điều quan trọng để nhanh chóng vượt qua tình trạng khó chịu của bé.

- Mang nẹp là công việc hàng ngày.

- Không dùng dung dịch ngoài da để bôi lên bất cứ vết đỏ nào trên da, nếu không sẽ làm tình trạng trở nên tệ hơn. Một vài vết đỏ xuất hiện khi dùng nẹp là điều bình thường. Nếu nhận thấy bất cứ vết tấy đỏ hay phỏng rộp, phải liên hệ với bác sĩ.

- Nếu gót chân trẻ tuột khỏi giày, thực hiện như sau:

+ Dùi thêm 1 lỗ trên đai để giày được khít.

+ Buộc chặt dây giày.

+ Tháo bỏ lưỡi giày (không có lưỡi giày cũng không làm thương tổn bàn chân trẻ).

+ Buộc dây giày từ trên cổ chân xuống dưới sao cho đầu thắt gần các ngón chân.

+ Tìm bác sĩ có kinh nghiệm

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ TRẬT KHỚP HÁNG BẨM SINH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Trật khớp háng bẩm sinh là tình trạng chỏm xương đùi của một hoặc cả hai bên khớp háng bị trật ra khỏi vị trí bình thường của khớp háng.

Trật khớp háng bẩm sinh có thể được phát hiện sớm ngay sau sinh hoặc một vài tuần đầu sau sinh.

Vị trí trật khớp háng: Trước trên, trước dưới, sau trên, sau dưới, trung tâm. Nhưng thường gặp là vị trí sau trên và thường có kèm theo các dị tật bẩm sinh khác.

2. Phân loại trật khớp háng

2.1. Phân loại theo thể

- Trật khớp háng đơn thuần.
- Trật khớp háng phối hợp với các dị tật bẩm sinh khác của hệ vận động như cứng khớp bẩm sinh, bàn chân khoèo bẩm sinh, não úng thủy, gai đôi cột sống...

2.2. Phân loại theo mức độ

- Khớp háng không ổn định: Chiếm tỉ lệ cao nhất (trên 60%), do gân, cơ, dây chằng và bao khớp.
- Bán trật khớp háng: Một phần chỏm xương đùi bị trật ra khỏi ổ chảo, thường không có biến dạng ở chỏm xương đùi, cổ xương đùi cũng như tại ổ chảo.
- Trật khớp háng hoàn toàn: Chỏm xương đùi nằm hoàn toàn ngoài ổ chảo với các biến dạng của chỏm cổ xương đùi và ổ chảo.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

1.1. Dấu hiệu phát hiện sớm ngay sau sinh

- Chênh lệch chiều dài hai chân: Chân bên bị trật khớp háng ngắn hơn bên đối diện, nhưng sẽ khó phát hiện khi trật khớp háng cả hai bên.
- Nếp lằn mông, đùi, khoeo chân bên trật cao hơn bên lành.
- Bàn chân đổ ngoài khi trẻ nằm duỗi chân.
- Ổ tư thế gập gối, khớp gối bên trật cao hơn.

1.2. Dấu hiệu lâm sàng

- Hạn chế vận động khớp háng ở tư thế gấp và dạng khớp háng.
- Dáng đi khập khiễng nếu trật khớp háng hai bên.
- Nghiệm pháp Barlow: Khi gấp và khép háng chỏm xương đùi trượt ra ngoài ổ chảo tạo nên tiếng kêu "lục cục" (ở trẻ dưới 6 tháng tuổi).
- Nghiệm pháp Ortolani: Khi dạng và duỗi khớp háng chỏm xương đùi trượt ra ngoài ổ chảo tạo nên tiếng kêu "lục cục" (ở trẻ dưới 6 tháng tuổi), ngược lại với Test Barlow.

- Nghiệm pháp Barlow.

- Nghiệm pháp Ortolani.

2. Xét nghiệm

2.1. Chụp khớp háng thẳng: Chỏm xương đùi di chuyển lên trên và ra ngoài:

- Đường Hilgenreiner nằm ngang đi qua đáy ổ cối: Bình thường chỏm nằm dưới đường này.

- Đường Ombredanne đứng dọc, vuông góc với đường Hilgenreiner và đi qua điểm ngoài cùng của ổ cối: Bình thường chỏm nằm phía trong đường này.

- *Trật khớp háng ở trẻ <6 tháng tuổi:*

+ Chỏm xương đùi chưa xuất hiện trên X-quang.

+ Vòng cung cổ bịt bị gãy.

+ Đo chỉ số ổ cối: bình thường dưới 30 độ ở trẻ sơ sinh.

- *Trật khớp háng ở trẻ trên 5 tuổi:*

+ Có thể thấy góc cổ xương đùi lớn hơn 125 độ (Coxa Valga).

2.2. Siêu âm khớp háng

- Góc ổ cối > 90 độ (Bình thường = 90 độ).

- Độ che phủ của ổ cối $< 50\%$ chỏm xương đùi (BT $\geq 50\%$).

- Vị trí của sụn viền: sụn viền bị đẩy lên trên và vào trong.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc can thiệp sớm

- Can thiệp sớm ngay sau khi sinh bằng các biện pháp nẹp chỉnh hình, bó bột chỉnh hình.

- Phẫu thuật: Khi điều trị bằng nẹp chỉnh hình, bó bột không kết quả hoặc trẻ trên 6 tháng tuổi không có khả năng điều trị bảo tồn.

2. Mục tiêu can thiệp sớm

- Chính chỏm xương đùi vào vị trí đúng trong ổ chảo.
- Duy trì chỏm xương đùi ở vị trí đúng trong ổ chảo ổn định trong khoảng thời gian tối thiểu 12 tuần nhằm kích thích hình thành trục đồng tâm giữa chỏm xương đùi và ổ chảo.
- Nấn chỉnh chống xoay trước của cổ và thân xương đùi: Do có một tỉ lệ cao phối hợp giữa trật khớp háng và xoay trước của cổ và thân xương đùi.
- Phẫu thuật: Nếu trần ổ chảo quá dốc thì điều trị bảo tồn chắc chắn thất bại bắt buộc phải can thiệp bằng phẫu thuật sớm

3. Các kỹ thuật PHCN cơ bản

3.1. Nẹp chỉnh hình

a. Các loại nẹp hay dùng:

+ Nẹp Pavlik Harness: Là loại nẹp đai mềm, được ưa thích và chỉ định rộng rãi nhất.

Đai chống chỉ định ở những bệnh nhân bị mất cân bằng cơ đáng kể (như hội chứng loạn sinh tuỷ hoặc bại não), cứng khớp đáng kể (như viêm cứng đa khớp bẩm sinh) và dây chằng lỏng lẻo quá mức (hội chứng Ehlers-Danlos)

+ Nẹp kiểu gói Freijka: Là loại nẹp tiện dụng, chỉ định cho những trường hợp khớp háng lỏng lẻo.

+ Nẹp khớp háng làm bằng xốp mềm: Là loại nẹp hiện đang được sản xuất và chỉ định điều trị tại khoa phục hồi chức năng Viện Nhi.

b. Thời gian đeo nẹp:

- + Ngay sau sinh đến khi trẻ 12 tháng tuổi.
- + Liên tục đeo cả ngày và đêm trong 6 tháng đầu.
- + Đeo nẹp vào đêm trong 6 tháng tiếp theo.
- + Hướng dẫn người chăm sóc trẻ (tự kiểm tra sự phù hợp của nẹp, không tập khớp hông, cách thay tã và tắm rửa, không cho trẻ nằm nghiêng)

3.2. Bó bột chỉnh hình

- Chỉ định: tất cả trẻ được chẩn đoán trật khớp háng bẩm sinh đến sớm trước 6 tháng.
- Nguyên liệu: Vải cotton hoặc giấy vệ sinh, bột bó.
- Thuốc: Thuốc giảm đau (Paracetamol, Efferangan...), thuốc khử trùng (Betadin).
- Tư thế trẻ: Đặt nằm trên bàn bó bột, bọc lộ toàn bộ vùng thắt lưng và chi dưới.

- Kỹ thuật bó bột:

+ Quấn toàn bộ vùng thắt lưng, đùi, cẳng bàn chân bằng vải cotton hoặc giấy vệ sinh.

+ Quấn bột từ vùng thắt lưng, đùi, cẳng chân và bàn chân, bó bột tư thế ếch lưng - chậu - chân, tư thế gấp và dạng khớp háng.

+ Giữ chân trẻ ở tư thế này đến khi bột khô.

+ Cố định bột trong 2 tuần.

+ Tháo bột, làm vệ sinh sạch chân trẻ, bôi Betadin vào chỗ loét, xước.

- Theo dõi sau bó bột tại nhà: Nếu các ngón chân sưng, tím, đau, cần tháo bột ngay tránh hoại tử.

- Thời gian bó bột: 2 tuần/đợt, khoảng 10 - 15 đợt.

3.3. Các biện pháp khác

Giữ trẻ ở tư thế dạng rộng khớp háng và gấp gối bằng cách:

+ Đóng bím vệ sinh.

+ Công hoặc địu trẻ.

+ Đặt trẻ nằm sấp khi ngủ.

Theo dõi thường quy:

Khám thường quy, chụp khớp háng kiểm tra 3 tháng/lần trong 2 năm đầu.

Siêu âm cũng là một công cụ quan trọng để theo dõi can thiệp (sau 7 đến 10 ngày đầu và cứ sau 3 tuần 1 lần) và để xác định khi nào nên ngừng can thiệp từ kết quả thành công hay không thành công

3.4. Phẫu thuật chỉnh hình

- Khi các biện pháp bảo tồn trên không kết quả.

4. Nơi thực hiện kỹ thuật

4.1. Tại cộng đồng: Kỹ thuật a, b, c

4.2. Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, PHCN: a, b, c, d.

5. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật

5.1. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà

- Cha mẹ trẻ cần lưu ý khi thấy chân tay trẻ ít cử động hơn, các ngón chân sưng mọng, nề, tím, đau (khóc) khi chạm vào.

- Cần đưa ngay trẻ đến các cơ sở y tế khi phát hiện thấy các dấu hiệu bất thường ở khớp háng, chân trẻ để được chẩn đoán xác định và hướng dẫn tập luyện cho trẻ.

5.2. Tiến triển/biến chứng, tiên lượng của bệnh/tật

- Phát hiện sớm, can thiệp sớm sẽ tránh được các biến chứng cứng khớp, bất thường dáng đi.

5.3. Giới thiệu các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, phục hồi chức năng

BÀI 3. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ LIỆT MỀM TAY DO TỔN THƯƠNG ĐÁM RỐI THẦN KINH CÁNH TAY

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Định nghĩa: Tổn thương đám rối thần kinh cánh tay là di chứng sản khoa, xảy ra bởi lực kéo tác động mạnh lên đầu và vai của trẻ trong khi sinh.

- Tỷ lệ mắc: 0,25%.

2. Nguyên nhân

- Bất kỳ một lực làm thay đổi cấu trúc giải phẫu cổ, vai, cánh tay:

+ Cử động nghiêng đầu về phía bên kèm theo hạ đai vai xuống.

+ Lực kéo cánh tay dang quá nhiều và hướng lên trên.

- Thường xảy ra do sinh khó:

+ Trọng lượng sinh ra khá cao > 4kg.

+ Kéo dài tình trạng đau đẻ.

+ Sinh ngôi ngược

+ Giảm trương lực cơ.

+ Dùng thuốc an thần quá nhiều.

- Tử cung co bóp khó khăn.

- Các biến chứng khác: gãy xương đòn, gãy xương cánh tay, bán trật khớp vai, vẹo cổ.

- Tiền căn của mẹ: béo phì, đái tháo đường, có khung chậu hẹp.

3. Tổn thương đám rối thần kinh cánh tay

3.1. Theo mức độ tổn thương chia làm 4 loại

- Neurotmesis: đứt hoàn toàn sợi trục và bao dây thần kinh.

- Axonotmesis: đứt sợi trục nhưng còn bao dây thần kinh.

- Neurapraxia: còn sợi trục và bao dây thần kinh.

- Hỗn hợp.

3.2. Theo vị trí giải phẫu chia làm 4 loại

- Tổn thương đám rối thần kinh trên.

- Tổn thương đám rối thần kinh giữa.

- Tổn thương đám rối thần kinh dưới.
- Tổn thương hoàn toàn đám rối thần kinh.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

1.1. Triệu chứng chấn thương phần mềm cơ quanh khớp vai

- + Đau: Sờ vào vùng khớp vai, vận động khớp vai trẻ khóc.
- + Đỏ, tím: Có thể phát hiện thấy chỗ đỏ, tím do xuất huyết phần mềm quanh khớp vai, vùng xương đòn.
- + Phù nề: Vùng khớp vai bị tổn thương có thể sưng to hơn bên lành.

1.2. Triệu chứng do tổn thương đám rối thần kinh trên C5 – C6 hoặc C7 (Erb's palsy)



- + Liệt các cơ: cơ delta, cơ trên gai, cơ dưới gai, cơ dưới vai, cơ nhị đầu cánh tay, cơ quạ cánh tay, cơ cánh tay, cơ ngửa, nhóm cơ duỗi cổ tay và các ngón.
- + Có thể ảnh hưởng đến cơ trám, cơ cửa trước, cơ nâng vai, cơ bậc thang (nếu các rễ tủy sống bị giật mạnh).
- + Mất phản xạ: gân cơ nhị đầu cánh tay, gân cơ trâm quay.
- + Mất, rối loạn cảm giác.

1.3. Triệu chứng do tổn thương đám rối thần kinh trên C7 – T1 (Klumpke's paralysis)



+ Chức năng cầm nắm bàn tay kém.

+ Liệt và teo cơ nội tại lòng bàn tay và yếu nhóm cơ gập cổ tay và các ngón. Nhóm cơ duỗi vùng cẳng tay có thể yếu. Bàn tay duỗi quá khớp bàn - ngón, gập khớp liên đốt.

+ Mất cảm giác: vùng bên trụ của cánh tay, cẳng tay, bàn tay.

+ Có thể kèm theo xáo trộn hệ thống thần kinh thực vật (hội chứng Horner: đồng tử co, sụp mi, khe mắt hẹp, giảm hoặc mất tiết mồ hôi một bên mặt).

1.4. Tổn thương hoàn toàn đám rối thần kinh (Erb-Klumke): 13%

+ Là loại phối hợp cả đám rối thần kinh trên và dưới.

+ Liệt và yếu các nhóm cơ thực hiện cử động: gập, dang, xoay ngoài, áp xương bả vai.

+ Do mất chức năng hoạt động của cơ, mô mềm dễ bị kéo giãn.

+ Bán trật khớp vai hoặc trật ổ chảo – cánh tay, trật xương quay ra sau, đau vai, neuritis (viêm thần kinh).

+ Biến dạng xương và phát triển xương kém (>67%)

+ Do mất chức năng hoạt động của cánh tay → chậm phát triển vận động

- Trương lực cơ chi liệt giảm.

1.5. Đánh giá và phân tích các chức năng vận động

+ Chức năng cơ qua các cử động: nếu là trẻ sơ sinh thì NĐT cho bé cởi trần, chỉ mặc tả nằm trên bàn; nếu trẻ lớn thì NĐT cho trẻ thực hiện các hoạt động hằng ngày rồi quan sát đánh giá.

+ Dựa vào Các giai đoạn phát triển vận động (vận động thô) để xem trẻ có đạt được chưa.

+ Đánh giá bậc cơ (trẻ sơ sinh theo chức năng), sự co cơ chủ động chi trên.

+ Quan sát những cử động tự ý và tư thế của trẻ (bất thường), co rút, biến dạng.

+ Sử dụng phản xạ Moro, để kiểm tra trẻ.

1.6. Thử cơ bằng tay để đánh giá mức độ liệt của từng cơ/nhóm cơ

- Độ 0: Không có sự co cơ.

- Độ 1: Rất yếu, cơ co nhẹ, có thể sờ thấy nhưng không có cử động.

- Độ 2: Yếu, cử động hết tầm độ nhưng không kháng được trọng lực.

- Độ 3: Khá, cử động được hết tầm vận động đối trọng lực.

- Độ 4: Tốt, cử động hết tầm vận động đối trọng lực với sức đề kháng tối đa cuối tầm độ.

- Độ 5: Bình thường

1.7. Thử cơ ở trẻ em (theo chức năng)

- Đạt chức năng (F = Functional): Bình thường theo tuổi hoặc chỉ khiếm khuyết hay chậm trễ một chút, không đáng kể.

- Yếu chức năng (WF = Weak Functional): Khiếm khuyết hay chậm trễ trung bình gây ảnh hưởng đến: mẫu hoạt động, chân đế nâng đỡ, kiểm soát tư thế đối trọng lực, hặc giảm chức năng.

- Không đủ chức năng (NF = NonFunctional): Khiếm khuyết hay trậm trễ nặng, mẫu hoạt động chỉ có một ít hoạt động của cơ.

- Mất chức năng (O = No Functional): không thể thực hiện hoạt động.

2. Cận lâm sàng

- X quang: Chụp khớp vai thẳng và xương cánh tay, xương đòn để loại trừ tổn thương xương khớp kèm theo gãy xương (xương đòn, xương cánh tay, trật khớp vai...).

- Điện cơ đồ (EMG): có thể làm tại tuyến trung ương hoặc tuyến tỉnh nơi có máy điện cơ đồ. Kết quả đo điện cơ đồ có thể thấy mất hoặc giảm tốc độ dẫn truyền thần kinh của dây thần kinh bị tổn thương. Tuy nhiên điện cơ đồ ở trẻ nhỏ khó thực hiện.

- CT

3. Chẩn đoán xác định

- Dựa vào các triệu chứng lâm sàng.

- Dựa vào nguyên nhân đã nêu ở phần đại cương.

4. Chẩn đoán phân biệt (nếu có)

- Bại não - liệt ½ người

- Tổn thương não.

- Giả liệt trong gãy xương cánh tay.

- Bong sụn tiếp hợp.

- Gãy xương đòn.

5. Tiên triển/Biến chứng

- Nên cho trẻ khám tầm soát dị tật nhi khoa sau sinh => can thiệp sớm.

- Điều trị càng sớm càng tốt để có thể cải thiện triệu chứng: teo cơ,...; ngăn ngừa mất chức năng chi liệt và gây đau do bán trật/trật khớp.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp sớm ngay sau khi phát hiện tay bị giảm vận động.
- Can thiệp sớm tiến hành song song PHCN tại các trung tâm và PHCN tại nhà trong 1-2 năm đầu.
- Khám đánh giá tiến triển 3 tháng/lần (nếu đủ điều kiện nên đánh giá 1-2 tháng/lần) cho đến khi phục hồi hoàn toàn.
- Nhân lực thực hiện: Thành viên của gia đình và cán bộ PHCN các cấp.

2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Vật lý trị liệu:

a. Mục tiêu điều trị

- Duy trì tầm vận động khớp
- Gia tăng sức mạnh cơ
- Ngăn ngừa co rút – biến dạng
- Huấn luyện chức năng tác vụ

b. Bảo tồn

- (1) VLTL được kết hợp điều trị sớm sau khi trẻ ổn định tình trạng xuất huyết và phù nề (7-10 ngày đầu sau sinh)

+ Bài tập: Xoa bóp nhẹ nhàng, tránh nằm nghiêng bên bệnh: Các động tác được thực hiện nhẹ nhàng từ: ngón tay → bàn tay → cẳng tay → cánh tay → vai bên liệt.

- (2) Thực hiện PROM nhẹ và chậm trong ROM bình thường tránh bán trật khớp và co rút mô mềm.

+ Bài tập: tập PROM nhẹ cho toàn bộ chi liệt, nên tập trong lúc bé ngủ.



- (3) Rèn luyện và phục hồi các chức năng vận động của cơ → bài tập chủ động quyết định tiến trình phục hồi cho trẻ.

+ Bài tập: gọi ra những hoạt động **với tới, xoay thân, kết hợp hoạt động trò chơi** (đưa tay lên miệng, chuyển đồ, nằm sấp chịu sức, ngồi chống tay hoặc

kết hợp với tới đồ chơi, chơi ở tư thế nằm nghiêng, bò lên xuống, giữ banh, mang vòng, thảng bằng chỉnh thế, chịu sức nhẹ nhàng, rung chuông, ...)

- (4) Ngăn ngừa những cử động sai lệch của xương bả vai, cánh tay (sinh cơ học)

+ Phải nâng đỡ thân người cho trẻ trong quá trình tắm, thay tả, đi vệ sinh. Trong quá trình trên nếu thấy bờ sống của xương bả vai lật ra nhiều thì **không** kích hoạt keo tay, kéo mạnh xương bả vai đó ra.

- (5) Kích thích trẻ nhận biết cảm giác.

+ Massage, kích thích bằng các vật khác nhau (nhiều hình dạng và kích thước khác nhau).

- (6) Trẻ phải đc giám sát, kiểm tra cẩn thận (khớp – da), tránh cử động bù trừ.

+ Đặc biệt chú ý đến trẻ đang tuổi chạy nhảy (2-3 tuổi)

- (7) Đặt tư thế đúng cho trẻ.

+ Ngồi: Treo tay ở tư thế gấp khuỷu 90 bằng đai vải.

+ Nằm: khuyến khích trẻ nằm nghiêng bên lành, tay liệt gác lên gối mềm hoặc ôm gối tròn → tránh làm tay liệt bị thòng xuống.

- (8) Băng kinesio nhóm cơ yếu (ngăn ngừa kích hoạt cơ, bán trật; tốt trong giai đoạn sơ sinh)



- (9) Hạn chế tay lạnh để tập tay liệt thời gian nhiều hơn 3h/ ngày

- (10) Dụng cụ trợ giúp.

+ Nẹp nâng đỡ cổ tay – bàn tay và các ngón tay, statue of liberty splint (nên cần lúc di chuyển).



- (11) Phục hồi sớm thần kinh, tạo khả năng hoạt động sớm của cơ, ngăn ngừa teo cơ.

+ Kích thích điện (trẻ 18 tháng) cường độ rất nhỏ tạo ra sự co cơ đẳng trương.

- (12) Thủy trị liệu

c. Hướng dẫn vài tập và giáo dục cho phụ huynh.

- Bài tập massage

- Bài tập thụ động

- Bài tập chủ động

- Giáo dục chăm sóc, điều chỉnh tư thế, ... ngăn ngừa biến chứng.

d. Phẫu thuật

- 5-10% trẻ bị tổn thương đám rối thần kinh cánh tay sau sinh (không có dấu hiệu phục hồi: xoay ngoài vai, quay ngửa bàn tay) thực hiện phẫu thuật.

- Can thiệp 3-6 tháng mà không có sự cải thiện → đi khám: tiên lượng phẫu thuật.

- Phẫu thuật khi trẻ 9 – 12 tháng (thường là 12 tháng).

- Chuyển gân thực hiện khi trẻ trên 3 tuổi → VLTL

+ Bó bột hoặc nẹp 3-6 tuần.

+ Mang nẹp đêm khi ngủ

+ Sau khi tháo bột hoặc nẹp: tập luyện như lúc tập luyện bảo tồn.

2.2. Hoạt động trị liệu:



2.3. Thuốc:

Paracetamol 10mg/1kg cân nặng, uống trước tập 30 phút nếu trẻ đau khi tập.

3. Nơi thực hiện kỹ thuật

a) Thực hiện tại cộng đồng: thực hiện kỹ thuật số: (1), (2), (3), (4), (5), (6), (7), (9), (10) **tại mục 2.1**

b) Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, thực hiện kỹ thuật số: (1), (2), (3), (4), (5), (6), (7), (8), (9), (10), (11), (12) **tại mục 2.1**

4. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật

4.1. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà:

- Cha mẹ trẻ cần lưu ý khi thấy một tay trẻ ít cử động hơn tay kia hoặc trẻ khóc và có biểu hiện khó chịu, đau khi ta cử động một tay của trẻ.

- Cần đưa ngay trẻ đến các cơ sở y tế khi phát hiện thấy các dấu hiệu bất thường ở tay trẻ để được chẩn đoán xác định và hướng dẫn tập luyện cho trẻ.

- Tập luyện cho trẻ theo sự hướng dẫn của NĐT.

4.2. Tiến triển/biến chứng, tiên lượng của bệnh/tật:

Tiên lượng phục hồi

- Người ta nhận thấy rằng: tốc độ phát triển của các sợi thần kinh ở đầu trung tâm mỗi ngày 1mm/ngày.

- Neurotmesis: rất kém.

- Axonotmesis:

+ 4-6 tháng cho phần cánh tay trên (có thể tới 2 năm)

+ 7-9 tháng cho cánh tay dưới (có thể đến 4 năm)

- Neurapraxia: vài ngày hặc vài tuần.

4.3. Giới thiệu các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, Phục hồi chức năng.

BÀI 4. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ XƠ HÓA CƠ ỨC ĐÒN CHŨM

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Xơ hoá cơ ức đòn chũm là tình trạng cơ ức đòn chũm bị xơ hoá một phần thường được thấy ở trẻ sau khi sinh ra hay sau khi sinh một thời gian ngắn.



2. Tỷ lệ mắc:

- 0.4 – 3.94% trẻ sinh ra mắc vẹo cổ
- Xơ hoá cơ ức đòn chũm hay gặp ở trẻ đẻ ngôi ngược.
- Phổ biến thứ ba sau trật khớp háng và bàn chân khoèo

3. Nguyên nhân

- Do co ngắn cơ một bên, dày lên hoặc co quá mức của cơ ức đòn chũm.
- Do sang chấn cơ ức đòn chũm trong quá trình chuyển dạ.

4. Đặc trưng:

- Biểu hiện căng cứng một bên của cơ ức đòn chũm.
- Biến dạng xoay và nghiêng cổ, giới hạn tầm vận động nghiêng và xoay cổ.
- Đầu nghiêng về một phía và xoay cằm về phía đối bên.
- Bất đối xứng hàm dưới, bất đối xứng sọ mặt

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng: Nhận biết sớm ở trẻ từ 0 - 3 tháng tuổi:

- Khối u ở cơ ức đòn chũm, có ngay sau khi sinh.
- Khối u có mật độ từ hơi chắc đến rất chắc; di động nhẹ theo cơ ức đòn chũm; không nóng, đỏ, đau; cảm giác to nhanh trong những tháng đầu.
- Vẹo cổ rõ, đầu trẻ nghiêng sang bên có khối u, hạn chế nghiêng đầu sang bên lành và quay đầu sang hai bên.

2. Lượng giá

- Quan sát bất đối xứng ở cổ, mặt, sọ, quan sát tư thế hay sử dụng
- Quan sát đường gấp da
- Sờ cơ, kiểm tra u cơ
- Kiểm tra ROM thụ động, chủ động: xoay, nghiêng

- Kiểm tra đôi theo của mắt
- Đau khi nghỉ và khi cử động
- Kiểm tra mốc phát triển

3. Cận lâm sàng

- Chọc dò khối u thấy trên tiêu bản có hồng cầu (giai đoạn đầu), tế bào xơ (giai đoạn sau). Không có bạch cầu đa nhân hoặc tế bào ác tính.

- Siêu âm: Giai đoạn đầu là dịch (xuất huyết), giai đoạn sau là tổ chức xơ.

4. Chẩn đoán xác định

- Dựa vào lâm sàng, kết quả siêu âm và chọc dò tế bào.

5. Chẩn đoán phân biệt (nếu có)

- Viêm hạch: Sốt, sưng, nóng, đỏ đau. Chọc hạch có bạch cầu đa nhân.
- Khối u vùng cổ: Chọc dò khối u thấy trên tiêu bản có tế bào lành hoặc ác tính.
- Viêm cơ ức đòn chũm: Trẻ có sốt; khối viêm có sưng, nóng, đỏ, đau; chọc dò có tế bào bạch cầu hoặc mũ.
- Vẹo cổ do còi xương, tổn thương đốt sống cổ: Không có khối u, liệt dây thần kinh XI.
- Vẹo cổ mắc phải
- Dính khớp chẩm đội (Occipitoatlantal Fusion)
- Hội chứng Klippel-Feil
- U cơ ức đòn chũm (tumor)
- Vẹo cột sống
- Chấn thương khi sinh: trật khớp vùng mặt (facet dislocation), rách cơ ức đòn chũm

- Bất thường thị giác

6. Biện chứng

Nếu không được phát hiện và can thiệp sớm có thể dẫn đến các tình trạng gây ảnh hưởng nhiều đến thẩm mỹ và chức năng của trẻ sau này, như:

- Hạn chế vận động cột sống cổ (quay về bên có khối xơ, nghiêng sang bên đối diện).

- Lác mắt.
- Teo ½ mặt bên có khối xơ.
- Vẹo cột sống cổ, các đốt sống cổ bị biến dạng.

- Khi trẻ lớn lên vẫn duy trì tư thế sai thì sẽ làm mất cân bằng của cơ dẫn đến chuyển động không đối xứng, cột sống, khung xương sườn và tứ chi.

- Hạn chế hoạt động và hạn chế tham gia do khó chủ động xoay đầu.

- Chậm phát triển vận động thô ở trẻ 2 -> 6 tháng



III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp sớm ngay sau sinh hoặc ngay sau khi phát hiện thấy khối xơ.

- Can thiệp sớm thực hiện tại nhà trong 6 tháng đầu.

- Nhân lực thực hiện: gia đình, cán bộ phục hồi chức năng các tuyến.

- Can thiệp tại khoa PHCN theo đợt phối hợp với chương trình can thiệp tại nhà trong 2 năm đầu.

- Khám đánh giá tiến triển tháng/lần cho đến khi phục hồi hoàn toàn.



2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Vận động trị liệu

- Tư thế bệnh nhân:

+ Nằm nghiêng sang bên không có khối xơ để bên có khối xơ (trên đùi kỹ thuật viên, hoặc trên gối), đầu bệnh nhân thấp hơn vai.

+ Đầu, vai, hông thẳng hàng theo một trục ngang.

a. Bài tập 1. Xoa day cơ ức đòn chũm

+ Một tay KTV cố định khớp vai và hông từ phía sau (phía lưng).

+ Tay kia (phía trước) dùng 1 hoặc 2 ngón tay xoa day trên khối xơ theo chiều kim đồng hồ.

+ Thời gian: Mỗi lần 5 phút, mỗi ngày 6 đến 8 lần.

b. Bài tập 2: Kéo giãn cơ ức đòn chũm

+ Một tay KTV cố định khớp vai, hông (từ phía sau), kéo nhẹ khớp vai về phía hông.

+ Tay kia (phía trước mặt) ngón cái tỳ vào góc hàm, các ngón khác đặt vào phần xương chũm, phần dưới bàn tay tỳ nhẹ vào đầu trẻ và kéo xuống từ từ, nhẹ nhàng.

+ Giữ khoảng 30 giây sau đó thả lỏng ra và làm lại như trên.

+ Thời gian: Mỗi lần từ 2-3 phút, mỗi ngày 6 đến 8 lần.

* Chú ý: Xen kẽ bài tập 1 và 2.

c. Bài tập 3: Đặt trẻ nằm nghiêng hai bên.

+ Đặt trẻ nằm nghiêng hai bên bằng cách dùng gối dài kê ở phía sau lưng (qua vai, hông) để đảm bảo trẻ nằm nghiêng hoàn toàn (tránh nằm ngửa, nghiêng đầu).

+ Khi nằm nghiêng sang bên không có khối xơ thì không kê gối dưới đầu.

+ Khi nằm nghiêng sang bên có khối xơ thì kê gối tam giác dưới đầu.

+ Thay đổi tư thế nằm nghiêng sang từng bên (sau mỗi bữa ăn hoặc 2 giờ một lần).

** Những điểm cần lưu ý khi thực hiện các kỹ thuật kể trên:*

- Ba bài tập nói trên được thực hiện cho đến khi trẻ khỏi hoàn toàn.

- Chỉ thực hiện khi khối u không có nóng, đỏ, đau.

- Kéo dẫn nhẹ nhàng, từ từ, không kéo dẫn tới đa đột ngột, ngay tức khắc.

- Không thực hiện kỹ thuật khi trẻ khóc, chống đối.

- Tập trước khi cho trẻ ăn.

- Theo dõi nếu thấy trẻ có dấu hiệu khó thở, tím tái thì ngừng tập ngay.

d. Bài tập 4. Tập lẫy (khi trẻ 3 tháng tuổi).

e. Bài tập 5. Tập mạnh cơ

- Nằm sấp:

+ Đặt trẻ nằm sấp trên gối hoặc trục lăn (gối hoặc trục lăn nằm dưới mức ngực để tay hoạt động được tự do)

+ Dùng lời nói, đồ chơi phát ra âm thanh hoặc người thân của bé đứng trước mặt trẻ khuyến khích trẻ ngóc đầu lên.

+ Mỗi lần 5 phút, mỗi ngày 6 đến 8 lần

- Nằm ngửa:

+ Đặt trẻ nằm ngửa trên gối

+ Dùng lời nói, cử chỉ, đồ chơi, phụ huynh đứng phía bên lành của trẻ khuyến khích trẻ nghiêng và xoay đầu về phía lành

+ Mỗi lần 5 phút, mỗi ngày 6 đến 8 lần

- **Nằm nghiêng:**

+ Đặt trẻ nằm nghiêng trên bàn trị liệu hoặc trục lăn sao cho phía lành ở trên

+ Dùng lời nói, đồ chơi hoặc phụ huynh đứng gần khuyến khích trẻ nghiêng và xoay đầu về phía lành

+ Có thể tăng tiến bằng cách đẩy bàn hoặc trục lăn tới lui nhưng lưu ý chậm rãi từ từ, theo dõi đáp ứng của trẻ.

+ Mỗi lần 5 phút, mỗi ngày 6 đến 8 lần

***Lưu ý:**

+ Các động tác phải làm thật chậm rãi, từ từ, nhẹ nhàng.

+ Theo dõi nét mặt, cử chỉ, đáp ứng của trẻ để điều chỉnh cường độ tập phù hợp

+ Tập trước khi cho trẻ ăn.

+ Theo dõi nếu thấy trẻ có dấu hiệu khó thở, tím tái thì ngừng tập ngay.

+ Thiết kế bài tập dựa vào mốc phát triển tương ứng của trẻ.

2.2. Điện trị liệu: Dùng dòng điện thấp tần một chiều không đổi (dòng Galvanic có tần số 100-1000Hz).

- Chỉ định: Trẻ > 3 tháng, đã thực hiện các bài tập vận động không có kết quả.

- Mục đích: Làm mềm khối xơ, tăng kiểm soát đầu cổ.

- Thời gian: Ngày một lần, mỗi lần 15 - 30 phút. Một đợt điều trị 15 - 20 lần.

- Kỹ thuật đặt điện cực:

+ Galvanic dẫn KI vào khối xơ:

Cực tác dụng (cực âm) KI đặt ở khối xơ.

Cực đệm (cực dương) đặt giữa C4 đến C7.

+ Galvanic dẫn CaCl₂ cổ:

Cực tác dụng: (cực dương) CaCl₂ đặt giữa C4 đến C7.

Cực đệm (cực âm) đặt tại L4 - L5.

- Cường độ: 0,1-0,5 mA/cm² điện cực.

- Thời gian: 15-20 phút/lần.

2.3. Dụng cụ chỉnh hình

- Mục đích: Giữ cho đầu ở vị trí trung gian.

- Chỉ định: Sau khi phẫu thuật kết hợp với vận động trị liệu.
- Loại dụng cụ: Đai cổ mềm.

2.4. Thuốc:

- Thuốc giảm đau: cho trước khi tập 30 phút nếu trẻ bị đau do tập.
- Paracetamol 0,01 g/1kg cân nặng, uống trước tập 30 phút.

2.5. Phẫu thuật

Chỉ định cho trẻ bị xơ hoá cơ ức đòn chũm:

- Trẻ trên 10 tuổi đã điều trị các phương pháp khác không có kết quả.
- Cơ ức đòn chũm bị co ngắn và chắc.
- Cổ vẹo sang bên có khối cơ xơ.
- Không quay được cổ sang bên có khối cơ xơ.

3. Nơi thực hiện kỹ thuật

- Tại cộng đồng: thực hiện kỹ thuật mục a, b **phần 2.1**
- Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, PHCN a, b, c, d, e.
- Phối hợp các kỹ thuật a, b, c, d, e.

4. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật

4.1. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà, hướng dẫn phụ huynh

- Đặt tư thế bằng khăn (trẻ <1 tháng tuổi): chêm lót khăn 2 bên đầu mục đích giữ đầu trẻ ở vị thế trung tính.

- Trong khi bế: kết hợp vận động và kéo dẫn cơ ức đòn chũm bên bị ngắn, tránh nghiêng đầu nhiều bên ngắn, tránh xoay đầu nhiều về phía đối bên.

- Sinh hoạt hằng ngày
- Khi bú, khi ăn: khuyến khích trẻ nghiêng đầu và xoay đầu về bên lành.
- Khi chơi, nói chuyện: kích thích trẻ nghiêng và xoay đầu bằng các món đồ chơi bé thích.

- Nằm ngủ: chêm lót khăn hoặc gối
- Đặt giường
- Các bài tập: di động mô mềm, kéo dẫn, tập mạnh cơ
- Tái khám

4.2. Tiến triển/biến chứng, tiên lượng của bệnh/tật

4.3. Giới thiệu các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, PHCN.

BÀI 5. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ BỊ LIỆT DÂY THẦN KINH VII NGOẠI BIÊN

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Liệt VII ngoại biên là hội chứng tổn thương dây thần kinh số VII gây nên tình trạng giảm hoặc mất vận động các cơ ở mặt, tất cả các cơ vùng nửa mặt đều liệt (ngoại trừ cơ nhai, cơ lưỡi). Nếu liệt kéo dài có thể teo cơ mặt.

2. Nguyên nhân

- Nhiễm siêu vi (Herpes simplex và Varicella zoster)
- Viêm nhiễm (viêm tai xương chũm, viêm tai giữa mạn tính...)
- Tổn thương cầu não (TBMMN, u bướu...)
- Chấn thương (vỡ xương đá, tai biến phẫu thuật tai...)
- Vô căn (do nhiễm lạnh): chiếm 80% nguyên nhân.

II. Phát hiện sớm

1. Vận động

1.1. Lúc nghỉ ngơi

- Mờ hoặc mất các nếp nhăn tự nhiên.
- Vẻ mặt mất sự cân đối.
- Trương lực cơ mặt bên liệt giảm: mép xệ xuống, mắt nhắm không kín, rãnh mũi má bên liệt mất, nhân trung lệch sang bên lành.

1.2. Khi cử động

- BN làm cử động theo ý muốn □ mắt cân xứng 2 bên mặt càng rõ hơn.
- Dấu hiệu Charler Bell: người bệnh nhắm mắt, mắt bên liệt nhắm không kín (do liệt cơ khép vòng mi và nhãn cầu bị đưa lên trên và ra ngoài).
- Dấu lông mi Souques: nhắm mạnh mắt thì lông mi bên liệt có vẻ dài hơn bên bình thường.

2. Phản xạ (không thể thực hiện được trong vài trường hợp)

- Phản xạ mũi mi: 2 mắt mở nhìn thẳng, NK dùng ngón tay gõ vào góc mũi, 2 mắt nhắm lại.
- Phản xạ xoáy ốc mi mắt: NK gây tiếng vỗ tay đột ngột phía sau tai, 2 mắt nhắm lại.

- Khi bị liệt VII, mắt bên liệt sẽ nhắm chậm hơn.

3. Cảm giác

- Cảm giác nông không bị rối loạn, mặc dù 1 số BN có cảm giác tê cứng nửa mặt.
- Cảm giác rung âm thoa bên bệnh giảm do rối loạn cảm giác sâu.
- Có thể mất vị giác 2/3 trước lưỡi bên liệt.
- Đôi khi có tăng thính lực bên liệt do thần kinh chi phối cơ bàn đạp (tai) bị kích thích, hoặc ù tai nếu liệt cơ bàn đạp.

4. Chức năng phân tiết

- Làm giảm tiết nước bọt và nước mắt, khô mắt, khô miệng.
- Trong một số trường hợp, BN lại dễ bị chảy nước mắt.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Điều trị nguyên nhân: Nếu xác định được nguyên nhân cụ thể, thì tiến hành điều trị theo nguyên nhân.

+ Do viêm nhiễm: dùng kháng sinh, thuốc kháng viêm, vitamin B liều cao.

+ Do khối u: phẫu thuật

+ Điều trị một số nguyên nhân khác

- Đối với liệt VII ngoại biên đơn thuần thường tự khỏi sau 2-9 tuần (70-80%).

- Trường hợp kéo dài lâu hơn có thể để lại di chứng.

+ Co cứng nửa mặt, giật cơ (biểu hiện thoái hóa thần kinh) □ đặc điểm riêng của dây VII

+ Viêm giác mạc do mắt bên liệt không nhắm kín. Có thể dẫn đến mù nếu để lâu.

+ Ảnh hưởng rất nhiều đến tâm lí, thẩm mỹ của NB.

2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Vật lý trị liệu

- Tránh các kích thích mạnh, không cố gắng điều trị cho hết khi đang trong giai đoạn cấp của bệnh (làm tăng trương lực cơ, tăng gây co cứng).

- Kết hợp điều trị, bảo vệ mắt.

- Giai đoạn cấp tính (3 ngày đến 1 tuần)

- Giai đoạn bán cấp và mạn (sau 1 tuần)

a. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà:

- Trẻ lớn có thể lo sợ, giận dữ hay buồn khi bị bệnh, cần tư vấn tâm lý, giải thích, động viên giúp trẻ yên tâm và kiên nhẫn trong điều trị.

- Nên cho trẻ nghỉ ngơi và ăn uống đủ chất, chú ý rau củ, trái cây.

- Bảo vệ mắt bị hờ: đội mũ rộng vành, mang kính khi ra ngoài nhằm ngăn bụi, gió vào mắt. Đắp gạc/ miếng che mắt khi ngủ (hạn chế gạt ảm do vi khuẩn dễ phát sinh). Nhỏ mắt nhiều lần cho trẻ bằng thuốc Natri Chlorocid 0,9% để tránh khô mắt.

- Vệ sinh răng miệng không để thức ăn đọng lại giữa má và nướu răng bên liệt.

- Hạn chế cười nhiều, nói nhiều, sử dụng mắt nhiều.

- Nâng đỡ để nhân trung được giữ ở giữa.

- Chườm ấm, xoa bóp và vận động các cơ mặt, thời gian tập từ 15 đến 20 phút mỗi lần vào buổi sáng và tối.

- Chương trình tập:

+ Xoa bóp nhẹ nhàng: làm đối xứng hai bên, 3-5 lần/1 động tác

+ Miết: trán, lông mày, hai bên mũi, gò má, môi trên, cằm.

+ Xoa: trán, gò má, dưới cằm.

+ Tập luyện từng cơ: 5-10 lần/3 lượt. Nên ngồi trước gương, hướng dẫn trẻ làm theo.

Động tác: cơ trán (nhìn lên trên), cơ cau mày, cơ vòng mắt (nhắm mắt, dùng 2 ngón tay kéo về đuôi mắt hỗ trợ bệnh nhân khi nhắm), cơ mảnh khảnh (hểnh mũi), cơ nâng môi trên, cơ hạ môi dưới, cơ mút (đẩy miệng qua lại như khi xúc miệng), cơ vòng môi (chu môi), phồng má (dùng 2 ngón tay bóp bên miệng bị xì hơi).

Ngoài ra, kết hợp tập phát âm trước gương các âm hai môi: u, p, o, q, i, a. Tập các cử động: nhai, mút, hút ống hút, thổi bong bóng, huýt sáo...

b. Kích thích điện: dòng điện một chiều biến đổi (EMS)

Mục đích: kích thích các cơ bị liệt.

Lưu ý: lực cơ trên bậc 2 không kích thích.

Vị thế: nằm ngửa

- Thời gian: 10-12 phút

- Dạng xung: xung chữ nhật

- Đặt điện cực:

Cực (-) (nên chọn điện cực bút để kích thích từng cơ mặt): cơ bị liệt (đặt bút vuông góc với cơ)

Cực (+): bàn tay hoặc cánh tay, vai (ứng với thần kinh)

Thời gian xung/thời gian nghỉ = 1/3 & 1/5

Cường độ: khi thấy cơ cơ.

Thời gian kích thích mỗi cơ: 30 - 40s lặp lại 1-2 lần sau khi hết một lượt.

BÀI 6. PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ VIÊM ĐA RỄ DÂY THẦN KINH (GUILLAIN BARRE)

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Guillain Barre là bệnh viêm đa rễ dây thần kinh, mất Myelin cấp do hệ thống miễn dịch cơ thể tấn công vào các dây thần kinh ngoại biên, gây tổn thương hủy Myelin từng đoạn hoặc sợi trục và thoái hóa Waller của rễ trước - rễ sau

2. Nguyên nhân

Bệnh gây ra chưa được xác định rõ nhưng thường khởi phát sau một nhiễm trùng hoặc nhiễm siêu vi, sau phẫu thuật, tiêm chủng

3. Giai đoạn

Khi triệu chứng thần kinh đã khởi phát hội chứng GBS sẽ diễn ra trong 3 giai đoạn gồm có:

- Giai đoạn 1: triệu chứng lan rộng kéo dài từ 1 đến 4 tuần
- Giai đoạn 2: giai đoạn bình nguyên kéo dài từ 1 đến 2 tuần trong đó triệu chứng không trở nên nặng thêm
- Giai đoạn 3: giai đoạn thoái lui triệu chứng

II. Phát hiện sớm

1. Triệu chứng lâm sàng

Gồm bốn triệu lâm sàng điển hình

1.1. Triệu chứng liệt

- Là một liệt cấp diễn ra nhanh thời gian diễn tiến toàn phát không quá 4 tuần
- Liệt tứ chi, với hai chi dưới bị liệt nặng hơn xuất phát từ bàn chân bàn tay và hướng lên
- Giảm hoặc mất phản xạ gân cơ kèm theo
- 45%-75% có liệt dây sọ gây hay thường gặp nhất là liệt mặt ngoại biên 2 bên
- Liệt cơ vận nhãn, phù gai thị
- Liệt các dây thần kinh sọ IX, X
- Liệt cơ hô hấp (1/3 trường hợp người bệnh đây là triệu chứng nguy hiểm nhất thường dẫn đến tử vong đòi hỏi phải được hỗ trợ hô hấp)
- Liệt khu trú ít gặp, các triệu chứng thường xảy ra cả hai bên, có tính chất đối xứng

1.2. Triệu chứng cảm giác

- Thường nhẹ, biểu hiện dưới dạng dị cảm các ngón chi và cảm giác sâu có phân bố kiểu đi văng đi vớ

- Đau vừa đến đau nhiều 85%
- Giữa hai xương bả vai hoặc thắt lưng
- Lan xuống hai chân
- Đau như châm chích, rát bỏng ở ngón chi
- Đau cơ

1.3. Triệu chứng thần kinh tự trị

- Tăng/giảm huyết áp
- Nhịp xoang nhanh/ chậm
- Rối loạn nhịp tim, ngưng tim
- Tăng tiết mồ hôi từng đợt
- Co mạch ngón chi
- Bí tiểu, liệt ruột, liệt đồng tử
- Tăng protein dịch não tủy không có tăng tế bào kèm theo.

1.4. Vấn đề chính trong cấu trúc và chức năng cơ thể

- Hô hấp: cần thở máy khi dung tích sống < 15 mL/ kg, gắng sức thở, sử dụng cơ hô hấp phụ, giảm khả năng ho

- Rối loạn hệ thần kinh tự trị nhịp tim mạch
- Rối loạn cảm giác kiểu đi găng đi vớ
- Rối loạn nuốt
- Ảnh hưởng dinh dưỡng cơ, teo cơ nhanh
- Ảnh hưởng về tâm lý
- Giảm, mất vận động, liệt tứ chi đối xứng
- Giảm tầm vận động: gân gót, cơ 3 đầu đùi, cơ dựng sống, hông và các khớp nhỏ
- Thay đổi cảm giác, đau, đau thần kinh
- Yếu, mỏi mệt
- Thần kinh sợ bị ảnh hưởng
- Dáng bộ ảnh hưởng do đau, yếu cơ

2. Chẩn đoán cận lâm sàng

- Xét nghiệm dịch não tủy: có hiện tượng phân ly đạm tế bào khoảng 1 tuần sau khi khởi phát bệnh, nghĩa là protein tăng trong khi số tế bào bình thường hoặc giảm. Xét nghiệm dịch não tủy quá sớm có thể thấy protein không tăng, lúc này không được chủ quan loại trừ bệnh.

- Điện cơ đồ: đo tốc độ dẫn truyền thần kinh của các rễ và sợi thần kinh bị ảnh hưởng. Tốc độ dẫn truyền thường giảm hoặc mất, thời gian dẫn truyền tiềm tàng kéo dài.

- Công thức máu, xét nghiệm nước tiểu, siêu âm bụng,

III. Can thiệp sớm về vật lý trị liệu và phục hồi chức năng

1. Nguyên tắc điều trị

- Nên bắt đầu sớm nhằm tránh viêm tĩnh mạch huyết khối và biến dạng khớp.

- Kích thích chủ động cơ thì rất cần thiết nhằm ngăn ngừa hay hạn chế teo cơ.

- Vật lý trị liệu hô hấp: rất quan trọng (có hay không có thở máy).

- Vận động: mục tiêu chính là giảm teo cơ; thường dùng vài tháng, hay thậm chí vài năm trong những trường hợp trầm trọng. Và giúp lấy lại chức năng vận động.

- Hồi phục luôn luôn diễn ra từ gần đến xa

2. Mục tiêu

- Hỗ trợ người bệnh phục hồi chức năng thần kinh tối ưu.

- Lập kế hoạch chương trình điều trị để cho phép phục hồi tối ưu (mức độ và tỷ lệ) với mức tối thiểu các biến chứng.

- Khôi phục và duy trì đầy đủ các chuyển động của tất cả các chi.

- Hỗ trợ người bệnh lấy lại sức mạnh cơ tối đa.

- Giữ da nguyên vẹn.

- Ngăn ngừa sự cứng khớp.

- Phát huy tính độc lập tối đa trong các hoạt động của cuộc sống hàng ngày.

- Hỗ trợ người bệnh và gia đình trong quá trình phục hồi lâu dài.

- Tìm hiểu hoàn cảnh gia đình và phối hợp lập kế hoạch xuất viện với các bộ phận có liên quan.

3. Các kỹ thuật can thiệp

3.1. Giai đoạn cấp tính (còn rối loạn chức năng thần kinh)

a. Mục tiêu

- Hô hấp
- Duy trì tầm vận động của khớp cho tất cả các chi; ngăn ngừa sự cứng khớp.
- Ngăn ngừa tình trạng da bị tổn thương do các vùng da bị đè ép lâu hoặc có sự co rút.
- Giảm đau, kích thích cơ bị liệt
- Cung cấp thái độ phục hồi tích cực cho người bệnh và gia đình.




b. Can thiệp vận động: duy trì tầm vận động khớp, thực hiện vận động thụ động cho tất cả các chi (trong giới hạn đau).

c. Can thiệp về tư thế

Đặt vị thế tốt, thay đổi 2 giờ/ lần, duy trì sự thẳng trục các thành phần cơ thể, dùng gối chêm lót khi thay đổi vị thế.

Hoặc cho trẻ ngồi dậy để tăng cường nhận thức, giao tiếp, nuốt, tương tác xã hội.

Hướng dẫn thực hiện:

| | |
|---|--|
|  | <p>Đặt tư thế nằm ngửa</p> <p>Tư thế người bệnh: Nằm ngửa trên giường, duy trì sự thẳng trục các thành phần cơ thể</p> <p>Tư thế người khám: Đứng bên cạnh người bệnh</p> <p>Thực hiện: Dùng gối chêm lót giữa thành giường và bàn chân người bệnh, lúc này chân ở vị thế vuông góc với gối.</p> |
|  | <p>Đặt tư thế nằm nghiêng</p> |
|  | <p>Đặt tư thế nằm sấp</p> |

Lưu ý: Tránh cử động mạnh bạo, thay đổi tốc độ, hướng đột ngột vì có thể gây khó chịu cho người bệnh

d. Can thiệp về hô hấp:

- + Tiên lượng nhu cầu thở máy
- Các triệu chứng của hành não (khó nuốt)
- Không có khả năng nâng đầu hay gập tay
- Ho không hiệu quả
- Áp lực thở ra tối đa: < 40 cm H₂O
- Áp lực hít vào tối đa: < 30 cm H₂O
- Thời gian từ lúc các triệu chứng xuất hiện đến khi nhập viện ít hơn 7 ngày
- Dung tích sống: < 60 % bình thường hay < 20 mL/kg
- Dung tích sống, áp lực hít vào tối đa, hay áp lực thở ra tối đa giảm ít nhất 30%
- + Tiên lượng mức độ mất chức năng lâu dài
- Mất phản xạ vận động
- Tiền sử bị tiêu chảy
- Có tổn thương sợi trục
- Nhiễm xoắn khuẩn jejuni hay vi rút cytomegalo
- Không thể đi lại trong vòng 14 ngày
- Lớn tuổi
- Các triệu chứng tiến triển nhanh
- Các triệu chứng trầm trọng
- + Thở máy khi dung tích sống < 15ml/kg, trợ giúp thở từng thùy hỗ trợ thông khí. Thông đàm bằng kỹ thuật AFE, DA thụ động

Chống chỉ định AFE và DA thụ động:

- Dấu hiệu sinh tồn không ổn định (nhịp tim, SPO₂)
- Giảm tiểu cầu (<80.000 trẻ sanh non và <50.000 ở trẻ nhỏ)
- Ho ra máu, tràn dịch và tràn khí chưa dẫn lưu
- Chảy máu màng phổi giai đoạn cấp
- Suy hô hấp
- Phù phổi cấp
- Cao áp động mạch phổi
- Tim bẩm sinh chưa phẫu thuật

- Phù não, xuất huyết não
- Bệnh xương thủy tinh

e. Can thiệp giảm đau và yếu cơ: kích thích thần kinh bằng dòng điện dẫn truyền qua da (TENS) giúp giảm đau, kích thích điện bằng dòng điện 1 chiều biến đổi giúp kích thích cơ bị yếu liệt.

TENS trị liệu giảm đau: thận trọng khi người bệnh khiếm khuyết cảm giác.

- Thời gian xung: 100 micro giây
- Tần số xung: 90 pps + biến điệu
- Cường độ: cảm giác châm chích vừa đủ không tạo sự co cơ có thể chịu đựng được (mức cảm giác) tăng cường độ 3-5 phút/lần
- Thời gian điều trị 20-45 phút

Kích thích điện bằng dòng điện biến đổi một chiều:

- Thời gian xung/thời gian nghỉ xung tỉ lệ 1:5 (giảm thiểu sự mệt mỏi). Thời gian xung và thời gian nghỉ xung phụ thuộc vào mức độ mất phân bố thần kinh (100ms-2000ms)

g. Giáo dục: Giáo dục người bệnh và gia đình về quá trình bệnh tật và phục hồi chức năng cho các hoạt động.

3.2. Giai đoạn ổn định (ổn định thần kinh mà chưa trở lại chức năng)

Mục tiêu

- Tiếp tục điều trị giai đoạn cấp với các kỹ thuật tại giường và giáo dục người bệnh/gia đình.
- Giúp người bệnh đạt được sức mạnh cơ chức năng cao nhất có thể
- Đạt được sự linh hoạt đầy đủ của cơ, đặc biệt là cơ bụng chân để thực hiện các hoạt động chức năng.

a. Can thiệp vận động

- Điều trị: Tiến hành tập các bài từ vận động thụ động, đến vận động chủ động có trợ giúp, đến vận động chủ động, đề kháng mà người bệnh có thể chấp nhận được (tránh vận động quá sức gây mệt mỏi).

BÀI TẬP MẠNH CHI DƯỚI



Bài 1: Tập mạnh nhóm cơ gập hông gập gối, trợ giúp bằng banh.

Tư thế người bệnh: cho người bệnh nằm ngửa, bàn chân đặt trên bóng

Tư thế người khám: đứng bên cạnh người bệnh, 1 tay đặt trên bóng, 1 tay trợ giúp đặt ở cổ chân trẻ

Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh di chuyển bóng về phía ngực bằng cách co chân lại gập hông, gập gối, giữ lại, sau đó từ từ di chuyển bóng ra xa ngực bằng cách duỗi thẳng chân.

Tăng tiến bài tập: tư thế ngồi, sử dụng tạ, theraband

Thời gian giữ 10-15s

Thời gian nghỉ: 60s/hiệp

Lặp lại: 10-15 cái/hiệp, 2-3 hiệp/lần

Số lần thực hiện: 2-3 lần/ngày




Bài 2: Tập mạnh nhóm cơ duỗi hông dùng theraband


Tư thế người bệnh: cho người bệnh nằm sấp, tay thoải mái giữ lưng thẳng, chân cần tập giữ thẳng, dùng dây theraband quấn ở cổ chân trẻ

Tư thế người khám: bên cạnh người bệnh, 1 tay giữ dây theraband dưới chân trẻ như hình, 1 tay cố định khung chậu trẻ

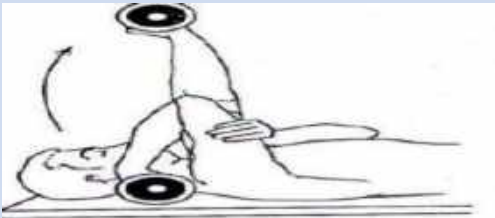
Hướng dẫn thực hiện: người khám giữ dây theraband, yêu cầu người bệnh nâng chân lên hướng trần nhà trong tầm độ duỗi hông tránh bù trừ (15° duỗi hông), giữ lại, sau đó từ từ hạ chân xuống đưa về tư thế ban đầu.

Tăng tiến bài tập: tư thế đứng, dùng

| | |
|---|--|
| | <p>theraband, tạ</p> <p>Thời gian giữ 10-15s</p> <p>Thời gian nghỉ: 60s/hiệp</p> <p>Lặp lại: 10-15 cái/hiệp, 2-3 hiệp/lần</p> <p>Số lần thực hiện: 2-3 lần/ngày</p> |
|  | <p>Bài 3: Tập mạnh nhóm cơ dang hông</p> <p>Tư thế người bệnh: nằm nghiêng, hơi nghiêng chậu ra trước, chân phía trên thẳng, chân phía dưới co lại</p> <p>Tư thế người khám: đứng sau lưng bệnh nhân, một tay cố định khung chậu, một tay đè kháng ở đùi, một tay nắm giữ theraband</p> <p>Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh dang chân (45 độ dang) lên trên với gối duỗi thẳng, hơi chéch ra phía sau, mũi bàn chân ngóc lên, giữ lại rồi trở về từ từ tư thế ban đầu</p> <p>Tăng tiến bài tập: tư thế đứng, dùng theraband, tạ....</p> <p>Thời gian giữ 10-15s</p> <p>Thời gian nghỉ: 60s/hiệp</p> <p>Lặp lại: 10-15 cái/hiệp, 2-3 hiệp/lần</p> <p>Số lần thực hiện: 2-3 lần/ngày</p> |

| | |
|---|--|
|  | <p>Bài 4: Tập mạnh nhóm cơ rộng trong</p> <p>Tư thế người bệnh: Nằm ngửa co hai chân lại, bàn chân đặt trên giường, giữ quả banh nhỏ ở 2 đầu gối (thay banh bằng gấu bông, gối, khăn,...)</p> <p>Tư thế người khám: bên cạnh bệnh nhân hỗ trợ giữ gối bệnh nhân</p> <p>Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh kẹp giữ banh lại</p> <p>Tăng tiến bài tập: đá 1 chân lên, đồng thời kẹp banh, giữ lại 10s.</p> <p>Tăng tiến bài tập: tư thế ngồi, mini swatt....</p> <p>Thời gian giữ: 10_15 giây</p> <p>Thời gian nghỉ: 60s/hiệp</p> <p>Lặp lại: 10_15 cái/hiệp, 2_3 hiệp/ 1 lần</p> <p>Thực hiện: 2_3 lần/ ngày</p> <p>Lưu ý: luôn kẹp giữ banh khi thực hiện</p> |
|---|--|

BÀI TẬP MẠNH CHI TRÊN

| | |
|---|--|
|  | <p>Tập mạnh nhóm cơ gập khuỷu</p> <p>Tư thế người bệnh: Cho người bệnh nằm ngửa, tư thế thẳng, khuỷu vuông góc với giường, duỗi thẳng tay hướng lên trần nhà, dùng tạ phù hợp</p> <p>Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh, co căng tay lại hướng về phía vai sau đó giữ lại, rồi từ từ trở lại tư thế ban đầu</p> <p>Tăng tiến bài tập: tương tự ở tư thế ngồi, đứng.</p> <p>Thời gian giữ: 10_15 giây</p> <p>Thời gian nghỉ: 60s/hiệp</p> <p>Lặp lại: 10_15 cái/hiệp, 2_3 hiệp/ 1 lần</p> <p>Thực hiện: 2_3 lần/ ngày</p> |
|---|--|

BÀI TẬP KIỂM SOÁT THÂN MÌNH



Bài 1: Bắt cầu trên banh

Tư thế người bệnh: cho người bệnh nằm ngửa, bàn chân đặt trên banh, hai tay thoải mái trên giường (có thể gập khuỷu tay chống xuống giường)

Tư thế người khám: bên cạnh người bệnh, 1 tay giữ bóng, 1 tay giữ cố định chân người bệnh

Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh nâng mông lên càng cao càng tốt, giữ lại (lưu ý không được nín thở trong quá trình tập, khi gắng sức nhớ thở ra. Ví dụ, nâng mông lên hít vào, hạ mông xuống thở ra) sau đó từ từ hạ mông xuống.

Tăng tiến bài tập:

Bài 1.1: Cho người bệnh nằm ngửa co hai chân lại, bàn chân đặt trên giường. Yêu cầu người bệnh nâng mông lên, giữ lại từ từ hạ xuống trở về tư thế ban đầu




Bài 1.2: Cho người bệnh nằm ngửa co hai chân lại, bàn chân đặt trên giường, bắt đầu cho 1 chân người bệnh đặt trên gối chân kia, yêu cầu người bệnh nâng mông lên giữ lại từ từ hạ xuống trở về tư thế ban đầu

Thời gian giữ: 10_15 giây

Thời gian nghỉ: 60s/hiệp

Lặp lại: 10_15 cái/hiệp, 2_3 hiệp/ 1 lần

Thực hiện: 2_3 lần/ ngày

| | |
|---|--|
|   | <p>Bài 2: Cho trẻ chơi ở tư thế nằm sấp</p> |
|  | <p>Bài 3: Tập mạnh cơ dựng sống</p> <p>Tư thế người bệnh: Cho người bệnh nằm sấp, tư thế thẳng, hai tay cầm banh.</p> <p>Tư thế người khám: Giữ cố định khung chậu, yêu cầu người bệnh nâng lưng lên giữ lại, sau đó từ từ hạ xuống trở về tư thế ban đầu</p> <p>Thời gian giữ: 10_15 giây</p> <p>Thời gian nghỉ: 60s/hiệp</p> <p>Lặp lại: 10_15 cái/hiệp, 2_3 hiệp/ 1 lần</p> <p>Thực hiện: 2_3 lần/ ngày</p> |

Lưu ý: Tăng tiến bài tập phụ thuộc vào mức độ thể chất hiện tại của người bệnh. Tăng tiến bài tập sức mạnh dựa vào bậc cơ hiện tại của người bệnh và chọn dụng cụ hỗ trợ theo phương pháp 1RM và 10RM.

Phương pháp can thiệp về sức mạnh cơ:

- 1RM: trọng lượng tối đa một người có thể nâng lên 1 lần duy nhất
- Thực hiện (ACSM 2006):
 - + Khởi động
 - + Lựa chọn khối lượng ban đầu khoảng 70% 1RM dự đoán
 - + Thêm 2.5-20kg mỗi lần thực hiện (thời gian nghỉ 3-5 phút sau mỗi lần thực hiện) đến khi không thể nâng 1 lần chính xác

+ 10RM: trọng lượng tối đa một người có thể nâng

Can thiệp tầm vận động khớp: đầu kéo giãn nhẹ nhàng các nhóm cơ ở tứ chi (chủ yếu các cơ có nguy cơ cao vai, gối, cổ chân, cơ qua 2 khớp, cơ gập ngón sâu, cơ nội tại bàn chân)



Bài 1: Kéo giãn cơ tam đầu căng chân

Tư thế người bệnh: cho người bệnh ngồi thẳng lưng, 1 chân duỗi thẳng, 1 chân co lại để vững khung chậu.

Tư thế người khám: Bên cạnh người bệnh

Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh cúi người về trước, dùng hai tay kéo mũi bàn chân về phía thân mình. Đến khi cảm giác căng ở dưới nhượng chân

Tăng tiến bài tập: cho người bệnh duỗi thẳng 2 chân trên tường trong thời gian 15 phút

Thời gian giữ: 30s

Thời gian nghỉ: 30s

Lặp lại: 5 cái/lần

Thực hiện: 3 lần/ngày




Bài 2: Kéo giãn cơ bụng chân khi đứng

Tư thế người bệnh: Đứng chân trước chân sau, thẳng lưng

Tư thế người khám: Bên cạnh người bệnh

Hướng dẫn thực hiện: Yêu cầu người bệnh đổ trọng tâm ra phía trước, 2 tay chống tường cho đến khi có cảm giác căng ở bắp chân giữ lại 30s sau đó về vị thế ban đầu.

| | |
|---|--|
| | Thời gian giữ: 30s Thời gian nghỉ: 30s Lặp lại: 5 cái/lần Thực hiện: 3 lần/ngày |
|  | Một số bài tập kéo dẫn tham khảo |

b. Can thiệp hô hấp

Lưu ý: Do tình trạng người bệnh ổn định nên cho người bệnh chủ động trong hô hấp.

- Kỹ thuật thở lưỡi hàu:

+ Dùng miệng đưa không khí xuống hầu thông qua động tác như đớp không khí và tạo ra tiếng “chép miệng”

+ Thực hiện 10-15 cái/ lần tập

- Hỗ trợ cơ hô hấp cho người bệnh: đặt tay ở dưới xương ức, ấn vào trong và lên trên để hỗ trợ cơ hoành, đẩy khí ra ngoài, gia tăng lưu lượng thở ra

- Mang đai (băng): quấn từ gian sườn cuối ngực, lưu ý siết chặt tay, hiệu quả khi ngồi

- Tập mạnh cơ ngực lớn: tăng thể tích phổi, giúp gia tăng dung tích sống.

- Cải thiện hiệu quả cơn ho: tập mạnh cơ bụng

3.3. Giai đoạn phục hồi (trở lại chức năng)

Mục Tiêu

- Tiếp tục các kỹ thuật giai đoạn cấp và ổn định

- Cải thiện thăng bằng, ổn định và chịu sức

- Đạt được sức mạnh, sức bền cơ tối đa

- Di chuyển độc lập

- Giáo dục gia đình, chương trình can thiệp tại nhà

Định hướng can thiệp

a. Can thiệp vận động

- Tăng tiến bài tập vận động chủ động, rèn luyện các chức năng và các bài tăng cường sức mạnh cho chi trên và chi dưới và thân mình (sử dụng tạ, theraband hoặc banh, tập trong tư thế ngồi, đứng)

- Phát triển sức mạnh của chi dưới để dịch chuyển, di chuyển, giữ thăng bằng, chuyển trọng lượng, giảm áp lực và chuẩn bị đứng vững khi trở lại chi dưới

b. Can thiệp về thăng bằng: Bắt đầu hoạt động ngồi và đứng thẳng trên thảm, đệm, xe lăn hoặc bàn nghiêng.

- ***Bài thăng bằng ngồi:***

+ Ban đầu ngồi 15_20 phút, sử dụng ghế thích hợp ghế có thể ngã người về sau.

+ Tăng tiến bằng cách: ngồi xoay đầu từng bên, nhắc chân khỏi khỏi mặt đất 3cm, cho người bệnh ngồi nhật vật (đồ chơi trẻ thích) giữa 2 chân, nhật vật phía sau lưng đường giữ thân người, với tay ra xa nhất có thể, ném banh, chụp banh,...

- ***Bài tập khi đứng lên:***

+ Người bệnh ngồi trên ghế, tay đặt trên bề mặt nâng đỡ

+ Người khám yêu cầu người bệnh, cúi người về trước, đứng dậy, giữ 10s rồi cúi người về trước ngồi xuống

- ***Bài tập thăng bằng khi đứng:***

+ Đứng với bàn xoay quay (nếu như có quá ít hoặc chưa có chuyển động) hoặc dùng thiết bị khác đứng trong thời gian 5 phút

+ Tăng tiến bài tập: đứng yên xoay đầu từng bên, nhắc chân khỏi mặt đất 3cm giữ lại 5s sau đó trở về, nhật vật từ gần đến xa, với tay ra xa nhất cơ thể các hướng khác nhau, ném bóng chuyển....(chú ý nên chọn những đồ chơi trẻ thích)

+ Thời gian thăng bằng phụ thuộc vào tình trạng thể chất hiện tại của người bệnh.

c. Can thiệp về sự dịch chuyển: Hướng dẫn thực hiện việc dịch chuyển, lăn, và kỹ năng cho việc dịch chuyển trên giường

d. Can thiệp về sự di chuyển: Hướng dẫn bệnh nhân đi bằng dụng cụ trợ giúp (khung đi, nạng, gậy, xe lăn,....)

e. Can thiệp hô hấp_tim mạch: Tiếp tục các bài tập tăng cường sức mạnh cho chi trên và chi dưới, tiến tới tập các bài tập đề kháng và hoặc tập thể dục

nhịp điệu (sức bền) nếu có thể. Bài tập sức bền tim mạch hô hấp: Bơi lội, đi bộ, xe đạp (phù hợp với nhịp tim đích cho từng người bệnh)

Phương pháp tập luyện sức bền tim mạch:

- $HR_{max} = 220 - \text{tuổi}$

- Nhịp tim đích = $(60\% - 80\%) \times HR_{max}$

- Thời gian tập luyện: >50' (10 phút khởi động: 30-60 phút tập luyện liên tục: 10' làm mát)

f. Dụng cụ hỗ trợ: Người bệnh có thể khác nhau về sự phục hồi thần kinh và sẽ cần đánh giá riêng.

Các thiết bị điện hình bao gồm:

- Chỉnh hình mắt cá chân-bàn chân: AFO

- Xe lăn

- Ván trượt

- Thiết bị hỗ trợ thích ứng trong phòng tắm

- Đi, nạng hoặc gậy

- Nẹp chỉnh hình

Lưu ý trong lượng giá và can thiệp

- Tăng sức bền chi trên và chi dưới và sức bền cho các hoạt động chức năng.

- Phối hợp điều trị với các ngành khác trong nhóm chăm sóc sức khỏe.

- Đánh giá động lực của người bệnh.

- Xem xét khía cạnh tâm lý xã hội.

- Hỗ trợ tình hình tài chính.

- Xem xét môi trường gia đình và nhu cầu tiếp tục vật lý trị liệu ngoại trú hoặc phục hồi chức năng khi xuất viện.

Kế hoạch tiếp theo

- Nếu người bệnh nội trú có biểu hiện yếu đáng kể, hãy chuyển người bệnh đến các dịch vụ chăm sóc sức khỏe tại nhà hoặc vật lý trị liệu ngoại trú ít nhất ba đến bốn lần một tuần.

- Đối với người bệnh suy nhược nhẹ, chương trình tập thể dục tại nhà có thể là đủ.

Chương trình tại nhà

- Cung cấp chương trình tập luyện sức mạnh bằng văn bản, sự chuyển động và sức bền của chi trên và chi dưới.

- Giáo dục người bệnh và gia đình sử dụng chương trình.

4. Phối hợp đa chuyên ngành

- Theo dõi trong giai đoạn cấp, 40% người bệnh cần PHCN tích cực với đội đa ngành nhằm cải thiện ADLs.

- PHCN tích cực cải thiện các triệu chứng về lâu dài.

- Nhà VLTL, HĐTL, ANTL, nhà hoạt động xã hội, tâm lý và điều dưỡng. Cùng với bác sĩ thần kinh hay bác sĩ PHCN.

- Vật lý trị liệu: tập luyện sức mạnh, sức bền và dáng đi với mục đích cải thiện khả năng di chuyển, duy trì tư thế và sự thẳng trục và chức năng khớp.

- Hoạt động trị liệu: cải thiện các chức năng hằng ngày trong các tác vụ nội trợ và xã hội. Điều chỉnh nhà ở, dụng cụ hỗ trợ dáng đi, cung cấp nẹp.

- Âm ngữ trị liệu: nếu nói và nuốt có vấn đề, cũng như là hỗ trợ giao tiếp ở những người đang cần hỗ trợ hô hấp (đặt ống nội khí quản).

- Hỗ trợ dinh dưỡng từ chuyên gia dinh dưỡng.

- Nhà tâm lý: tư vấn và hỗ trợ. Có thể được yêu cầu khi có lo lắng, lo sợ và trầm cảm.

BÀI 7. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ BỊ VIÊM ĐA DÂY THẦN KINH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Viêm đa dây thần kinh là hậu quả của tổn thương tại các dây thần kinh ngoại biên. Triệu chứng phổ biến là yếu, tê đau hoặc tăng giảm nhạy cảm ở cánh tay, chân. Ngoài ra, triệu chứng cũng có thể xảy ra tại các vùng khác trên cơ thể.

2. Nguyên nhân

- Bệnh lý:

+ Bệnh lý tự miễn: Viêm khớp dạng thấp, hội chứng Guillain - Barre, viêm đa dây thần kinh mãn tính,...

+ Bệnh đái tháo đường.

+ Nhiễm trùng: Do các tác nhân virus hoặc vi khuẩn. Bao gồm bệnh Zona, viêm gan B, viêm gan C, bạch hầu, HIV.

+ U bướu.

+ Rối loạn di truyền: Các rối loạn nhiễm sắc thể bẩm sinh như bệnh Charcot - Marie - Tooth.

+ Các bệnh lý khác: Bệnh thận, bệnh gan, rối loạn mô liên kết,...

- Các nguyên nhân khác:

+ Nghiện rượu: Chế độ ăn uống kém, suy dinh dưỡng ở những người nghiện rượu có thể dẫn đến thiếu hụt các vitamin thiết yếu như B1.

+ Tiếp xúc với chất độc: Hóa chất công nghiệp, kim loại nặng (Chì, thủy ngân).

+ Thuốc: Một số loại thuốc, đặc biệt là những thuốc được sử dụng để điều trị ung thư, có thể gây ra bệnh thần kinh ngoại biên.

+ Chấn thương hoặc các tác động mạnh trên dây thần kinh: Chấn thương sau tai nạn xe cơ giới, té ngã hoặc tập luyện thể thao.

+ Thiếu vitamin: Các vitamin nhóm B (B1, B6, B12), vitamin E.

- Trong một số trường hợp cụ thể, nếu đã tích cực tìm kiếm nhưng không phát hiện được nguyên nhân có thể kết luận là viêm đa dây thần kinh vô căn.

3. Biểu chứng

- Bỏng và chấn thương da: tình trạng này xảy ra khi người bệnh không cảm nhận được sự thay đổi của nhiệt độ hoặc đau đớn trên da nên vô tình dẫn đến tổn thương.

- Nhiễm trùng: Bàn chân hay các khu vực khác do rối loạn cảm giác nên có thể bị thương mà không được phát hiện và chăm sóc tốt. Do đó, nhiễm trùng khi phát hiện đã trở nên nặng nề. Chính vì thế, cần quan sát các tổn thương trên da mỗi ngày, nhất là những nơi khó kiểm tra như lòng bàn chân của người bệnh tiểu đường.

- Té ngã: Đây là hệ quả do sự phối hợp giữa yếu chi, giảm cảm giác định vị và giảm khả năng điều khiển thăng bằng, đôi khi làm ảnh hưởng đến tính mạng bệnh nhân. Đồng thời, khi người bệnh càng bị té ngã, làm tăng nguy cơ tổn thương thần kinh.

II. Can thiệp sớm về vật lý trị liệu và phục hồi chức năng:

1. Dòng TEN trị liệu:

- Mục tiêu: Giảm đau.

- Thông số:

+ Thời gian xung: 100 micro giây

+ Tần số xung: 90 pps + biến điệu

+ Cường độ: cảm giác châm chích vừa đủ không tạo sự co cơ có thể chịu đựng được (mức cảm giác) tăng cường độ 3-5 phút/lần

+ Thời gian điều trị 20-45 phút.

- Lưu ý:

+ Nên kiểm tra cảm giác nóng lạnh của bệnh nhân trước khi tiến hành điều trị.

+ Kiểm tra tình trạng da tại nơi dán điện cực sau quá trình điều trị để phát hiện các tổn thương.

2. Các chương trình huấn luyện sức bền sức mạnh sau khi quá trình viêm được kiểm soát:

2.1. Chương trình tập luyện sức mạnh:

a. Nguyên tắc:

+ Thực hành lặp lại các hoạt động chức năng với kháng trở gia tăng.

+ Tập luyện thường được khuyến cáo 2-4 lần một tuần (với những ngày nghỉ xem kẽ) trong khoảng thời gian tối thiểu 8 tuần.

+ Mỗi buổi tập nên kéo dài tối thiểu từ 20-30 phút.

+ Trong các buổi tập, nên thực hiện 1-3 hiệp lặp lại mỗi bài tập từ 6-15 lần.

+ Các bài tập cần thực hiện đến mức mỏi.

b. Các bài tập tham khảo:

+ Đá banh.

+ Ném banh: Có thể thay đổi trọng lượng hoặc độ lớn của trái banh để tăng sự đề kháng.

+ Di chuyển đồ vật đến đích: Có thể thay đổi trọng lượng của vật.

+ Nhảy qua chướng ngại vật



+ Đi cầu thang:



2.2. Chương trình tập luyện sức bền:

a. Nguyên tắc:

+ Tập luyện với cường độ trung bình và thời gian dài.

b. Chương trình tập:

+ Tần suất: 5 ngày/ tuần

+ Thời gian: 10 phút khởi động

30-60 phút tập luyện

10 phút thư giãn cơ



+ Bài tập: Đạp xe, tham gia các hoạt động thể thao, các hoạt động vui chơi.

- Lưu ý: Khám phát hiện các bệnh lý về tim mạch, hô hấp và chuyển hóa ở trẻ trước khi tập luyện.

BÀI 8. PHÁT HIỆN SỚM- CAN THIỆP SỚM CHO TRẺ MẮC CMT (charcot -marie-tooth)

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- CMT là một nhóm các bệnh tương tự do đột biến gen di truyền làm tổn thương các dây thần kinh ngoại vi bên ngoài não và tủy sống.

- CMT được gọi là tình trạng thần kinh cơ bởi vì nó là sự cố bởi các dây thần kinh gây ra các hoạt động sai về cơ (không giống như chứng loạn dưỡng cơ ảnh hưởng trực tiếp đến cơ).

- Còn gọi là bệnh lý di truyền về vận động và cảm giác (hereditary motor and sensory neuropathy – HMSN)

- Là bệnh lý thần kinh cơ tiến triển, ảnh hưởng đến thần kinh ngoại biên và gây mất cảm giác, yếu cơ chủ yếu là ở phần xa của bàn chân, hai chi dưới, bàn tay và cẳng tay.

2. Nguyên nhân

2.1. Tổn thương bao myelin: các gen bị lỗi làm cho bao myelin bị phá vỡ. Khi không còn được bảo vệ, các sợi trục sẽ bị tổn thương, ảnh hưởng đến việc truyền tải thông tin giữa não với hệ thống cơ và giác quan. Điều này dẫn đến tê và yếu cơ.

2.2. Tổn thương sợi trục: các sợi trục bị tổn thương trực tiếp và không truyền tín hiệu điện ở cường độ bình thường. Điều này làm cho cơ và các giác quan bị kích thích quá mức, dẫn đến các triệu chứng yếu cơ và tê bì.

2.3. Do di truyền:

a. Tính trạng trội: Sự di truyền trội trên NST thường của CMT xảy ra khi 1 bản sao của gen đột biến đủ để gây ra tình trạng này. Nếu cha hoặc mẹ mang gen bị lỗi, thì có 50% khả năng tình trạng bệnh sẽ được truyền sang mỗi đứa con mà họ có.

b. Tính trạng lặn: Nếu cả bố và mẹ đều mang gen CMT lặn ở NST thường thì sẽ có:

- 25% cơ hội mỗi đứa trẻ sẽ mắc CMT.

- 50% khả năng mỗi đứa trẻ sẽ thừa hưởng 1 trong những gen lỗi và có thể truyền tình trạng bệnh cho bất kỳ đứa trẻ nào mà chúng sinh ra (được gọi là người mang mầm bệnh) - mặc dù bản thân chúng không có bất kỳ triệu chứng nào của CMT.

- 25% khả năng mỗi đứa trẻ sẽ nhận được một cặp gen khỏe mạnh và không phát triển CMT.

c. Tình trạng nằm trên NST X: Một phụ nữ có nhiễm sắc thể X bị khiếm khuyết thường sẽ không có hoặc rất nhẹ các triệu chứng vì nhiễm sắc thể X khỏe mạnh khác chống lại tác động của nhiễm sắc thể bị khiếm khuyết. Nhưng có 50% khả năng đứa trẻ sẽ truyền lại gen khiếm khuyết cho con trai mình và cậu bé sẽ phát triển CMT.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng: Có 5 loại CMT tùy thuộc vào kiểu di truyền, tuổi khởi phát và khiếm khuyết dẫn đến sự bất thường của myelin hoặc sợi trục của tế bào thần kinh:

- CMT 1: Thường gặp nhất, là dạng hủy myelin sợi trục, di truyền trội trên NST thường, có triệu chứng khởi phát thời kì trẻ con hoặc người lớn.

- CMT 2: Cũng có mẫu di truyền và thời gian khởi phát giống CMT1, nhưng chủ yếu ảnh hưởng đến sợi trục.

- CMT 3: Còn gọi là bệnh Dejerine-Sottas (DS), là bệnh lý thần kinh, giảm myelin hóa bẩm sinh, di truyền trội trên NST thường, khởi phát bệnh thời kỳ nhũ nhi và tình trạng yếu cơ nặng hơn nhiều.

- CMT 4: Di truyền lặn trên NST thường.

- CMT X: gây ra bởi một đột biến trong nhiễm sắc thể X và phổ biến ở nam giới hơn nữ giới.

2. Cận lâm sàng

2.1. Lượng giá VLTL

- Sức mạnh cơ cổ chân, bàn chân, cẳng tay, bàn tay.
- Lượng giá về cảm giác vùng xa chi trên, chi dưới.
- Lượng giá về thăng bằng, dáng đi.
- Lượng giá về chất lượng cuộc sống (vệ sinh cá nhân, nhai, nói, đọc, viết, khó khăn tiêu tiểu,...)

2.2. Xét nghiệm gen

- Xét nghiệm di truyền bao gồm việc lấy mẫu máu và kiểm tra các gen bị lỗi được biết là nguyên nhân gây ra CMT.

- Hầu hết những người mắc CMT đều có thể được chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm di truyền và tìm ra chính xác loại CMT mà họ mắc phải.

- Tuy nhiều gen đã được tìm thấy, nhưng cũng còn nhiều gen chưa được xác định cho nên xét nghiệm di truyền có thể vẫn không kết luận được.

2.3. Điện cơ (EMG)

- Điện cơ (EMG) sử dụng một điện cực hình kim nhỏ đặt trong da BN để đo hoạt động điện của cơ.

- Một số loại CMT gây ra sự thay đổi đặc biệt trong mô hình hoạt động điện mà EMG có thể phát hiện ra được.

2.4. Đo tốc độ dẫn truyền thần kinh bằng cách:

- Đo sức mạnh và tốc độ của tín hiệu truyền qua các dây thần kinh ngoại vi của bạn, mạng lưới dây thần kinh chạy từ não đến tủy sống và đến các cơ quan còn lại trong cơ thể, chẳng hạn như các chi và các cơ quan.

- Các đĩa điện cực được đặt trên da của BN, chúng sẽ phóng một xung điện nhỏ kích thích các dây thần kinh và đo tốc độ và cường độ của các tín hiệu thần kinh.

- CMT được ghi nhận khi có những tín hiệu chậm hoặc yếu một cách bất.

2.5. Sinh thiết dây thần kinh

- Trong một số ít trường hợp mà các xét nghiệm khác không có kết quả, một xét nghiệm gọi là sinh thiết dây thần kinh có thể được thực hiện.

- Đây là một thủ tục phẫu thuật nhỏ trong đó một mẫu dây thần kinh ngoại vi được lấy ra khỏi chân của bạn để xét nghiệm.

- CMT có thể gây ra những thay đổi vật lý đối với hình dạng của dây thần kinh, có thể được nhìn thấy dưới kính hiển vi.

- Sinh thiết được tiến hành dưới gây tê cục bộ, vì vậy bạn sẽ tỉnh táo nhưng không cảm thấy đau.

3. Triệu chứng

CMT là một tình trạng bệnh tiến triển, có nghĩa là các triệu chứng dần dần trở nên tồi tệ theo thời gian. Các triệu chứng có thể khác nhau tùy thuộc vào nhiều yếu tố như: loại CMT mắc phải, tuổi khởi phát và các yếu tố cá nhân khác. Nhưng nhìn chung, các triệu chứng bao gồm:

- Yếu cơ thường bắt đầu từ bàn chân và cổ chân. Các dấu hiệu đầu tiên có thể bao gồm: Bàn chân rớt, tật đi nhón gót, thường xuyên vấp ngã, bong gân mắt cá chân, vụng về và có cảm giác “bông rớt” hoặc kim châm ở bàn chân và bàn tay. Sau đó dần giảm cảm giác với nhiệt, sờ chạm và đau.

- Co rút ở bàn chân gây ra bàn chân vòm ảnh hưởng bàn chân trước, bàn chân giữa, bàn chân sau và các ngón chân. Một số bệnh nhân có thể có bàn chân bẹt và ngón chân thẳng.

- Ngón chân hình búa (ngón chân cong) thường phổ biến do co rút cơ gập dài các ngón.

- Giữ thẳng bằng kẽm và các vấn đề trong việc đi lại có thể phát triển như teo cơ ở bàn chân và cẳng chân, và một số người có thể mắc chứng loạn sản khớp háng.

- Giảm khả năng vận động tinh chẳng hạn như viết, cầm nắm hoặc nhặt đồ vật nhỏ hoặc thao tác với dây kéo và nút quần áo. Tiến triển về sau có thể gây yếu cơ, teo cơ cẳng tay, bàn tay nguy cơ co rút ở ngón tay bàn tay.

- Các triệu chứng hiếm gặp bao gồm: khó thở do yếu cơ hô hấp, khó nuốt hoặc nói, run không kiểm soát, vẹo cột sống, kiểm soát tiêu tiểu, mất thính giác, bệnh về thần kinh thị giác và liệt dây thanh âm.

- Các vấn đề về tâm lý như: cấu kính, trầm cảm, lo lắng, cảm giác vô vọng và tội lỗi.

III. Can thiệp sớm

Hiện chưa có cách điều trị đặc hiệu bệnh Charcot- Marie- Tooth (CMT), nhưng các liệu pháp có sẵn nhằm giảm triệu chứng và giúp người bệnh sống độc lập nhất có thể.

1. Nguyên tắc

2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Can thiệp PHCN

a) Vật lý trị liệu:

Mục đích:

- Cải thiện sức mạnh cơ.
- Hạn chế tình trạng teo cơ.
- Ngăn ngừa biến dạng do co rút.
- Duy trì tầm vận động (TVĐ)
- Hướng tới hoạt động chức năng

* *Duy trì TVĐ, tăng sức mạnh cơ:*

- Trong giai đoạn sớm của bệnh, trẻ vẫn còn có khả năng đi lại khá tốt: khuyến khích trẻ thực hiện các hoạt động vui chơi trong nhà và ngoài trời nhằm duy trì sức khỏe, hạn chế tình trạng teo cơ do ít vận động.

- Dấu hiệu yếu cơ do hoạt động quá mức:
 - + Cảm thấy yếu hơn sau khi tập khoảng 30'.
 - + Cảm thấy đau nhiều hơn sau khi tập từ 1 - 2 ngày
 - + Cơ bị chuột rút nặng, cảm thấy các chi nặng nề và thờ nhanh kéo dài.
- Các bài tập vận động chủ động dưới nước rất tốt cho trẻ nhất là những trẻ đã bị giảm đáng kể khả năng đi lại.
- Khuyến khích tập luyện sức bền như bơi lội: có lợi, tăng khả năng chống lại với sự mệt mỏi của cơ.
- Không nên tập mạnh cơ với đề kháng lớn □ nguy cơ tổn thương do sự co cơ cưỡng bức.

** Kéo dẫn:*

- Kéo dẫn: 15-30s, 2-4 lần, 3 lần/ngày. Kéo dẫn tư thế: >15 phút (nên lồng ghép vào các hoạt động hằng ngày của trẻ để tạo hứng thú).
- Kéo dẫn nhóm cơ cẳng tay, bàn tay.

** Co rút gân gót*

- Kéo dẫn + Nẹp mang ban đêm (night splint) nhằm dự phòng biến dạng thật lòng bàn chân.

- Bó bột hàng loạt:

- + Áp dụng cho cơ rút mới, trẻ còn khả năng đi lại tốt và có thể đứng lên một mình từ sàn nhà
- + Sau bó bột trẻ vẫn đi lại được
- + Thay bột mỗi tuần hoặc 2 lần/tuần, đảm bảo thời gian trong bột càng ngắn càng tốt

b. Nẹp chỉnh hình:

- * *Nẹp AFO* có thể cải thiện dáng đi và khả năng giữ thăng bằng, ngăn ngừa co rút, cung cấp chân đế vững chắc khi di chuyển.

Đối với trẻ yếu nhiều, trọng lượng nẹp phải nhẹ để không làm ảnh hưởng đến giai đoạn cuối của thì đi.

- * *Nẹp leaf spring* bằng carbon thích hợp cho bàn chân rớt nhẹ và không bị biến dạng co rút.

** Nẹp ngón tay cái* để cải thiện sức mạnh bàn tay của trẻ.

** Xe lăn:* Tuy CMT không làm mất hoàn toàn khả năng đi



lại, nhưng việc sử dụng xe lăn trong những đoạn đường dài hoặc những lúc quá mệt mỏi là điều cần thiết.

c. Hoạt động trị liệu:

- Các dụng cụ hỗ trợ cầm nắm, viết bài.
- Thiết kế các loại quần áo dễ mặc chẳng hạn như có nút cài, dán Velcro,...
- Dụng cụ hỗ trợ mang quần áo, giày dép.

d. Hoạt động tự chăm sóc bản thân:

- Cố gắng duy trì cân nặng hợp lý - thừa cân có thể khiến việc di chuyển trở nên khó khăn hơn và khiến cơ thể nặng nề hơn.

- Khuyến khích trẻ tham gia vào các hoạt động vui chơi giải trí, sinh hoạt hằng ngày.

- Chăm sóc tốt cho bàn chân - đảm bảo kiểm tra và vệ sinh chân thường xuyên, vì có nguy cơ bị thương và nhiễm trùng khi bị giảm cảm giác ở bàn chân.

- Tránh uống chất kích thích - điều này có nhiều nguy cơ đối với sức khỏe, có thể tồi tệ hơn nếu bạn bị CMT. Tránh caffeine (có trong trà, cà phê, cola và nước tăng lực) và nicotine (có trong thuốc lá) nếu trẻ bị run (lắc) - chúng có thể làm cho tình trạng này trở nên tồi tệ hơn.

e. Kiểm soát cơn đau:

Có 2 loại đau liên quan đến CMT:

- Đau khớp và cơ.

+ Thường có thể được kiểm soát bằng cách dùng thuốc chống viêm không steroid (NSAID), chẳng hạn như ibuprofen .

- Đau thần kinh - do tổn thương các dây thần kinh củ (trường hợp này ít phổ biến hơn).

+ Đau thần kinh có thể được điều trị bằng thuốc chống an thần ba vòng (TCAs) hoặc thuốc chống co giật (một loại thuốc thường được sử dụng để ngăn chặn cơn động kinh).

+ Những loại thuốc này ban đầu không được thiết kế để làm thuốc giảm đau, nhưng có bằng chứng cho thấy chúng có hiệu quả trong việc điều trị chứng đau dây thần kinh lâu dài ở một số người.

2.2. Can thiệp khác

a. Phẫu thuật chỉnh hình:

Điều chỉnh biến dạng, tạo lại bàn chân tiếp xúc đất tốt giúp duy trì khả năng vận động và cải thiện chức năng

BÀI 9. PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ TEO CƠ GIẢ PHÌ ĐẠI – DUCHENNE

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Là bệnh loạn dưỡng cơ thân kinh cơ có tính chất di truyền hay gặp nhất ở trẻ em.

2. Nguyên nhân: Do di truyền lặn nhiễm sắc thể (NST) số X. Gen bất thường Dystrophin là gen lặn nằm ở cánh ngắn Xp 21 NST X. Khi nam giới mang gen bệnh sẽ có biểu hiện lâm sàng (thường gặp ở trẻ trai). Nữ mang gen bệnh song thường không có biểu hiện lâm sàng (hiếm khi bị bệnh hơn). Tuy nhiên 30% số bệnh nhân do đột biến gen mới và mẹ không phải là người mang gen bệnh. Tần suất mắc bệnh là 1/3600 trẻ trai sinh ra sống.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng: Bệnh diễn biến qua 3 giai đoạn:

1.1. Giai đoạn 1: (biểu hiện khi trẻ 2-3 tuổi hoặc trễ hơn: 4-5 tuổi):

Ít có biểu hiện lâm sàng đặc trưng trong năm đầu sau sinh. Một số trẻ có thể giảm trương lực cơ và yếu cơ. Ở trẻ nhỏ dấu hiệu đầu tiên có thể gặp là yếu các cơ kiểm soát đầu cổ. Sự phát triển vận động thô (lấy, ngồi, bò, đứng, đi) có thể bình thường hoặc hơi chậm. Khi trẻ 2 tuổi có thể thấy yếu cơ vùng khớp háng nhẹ. Khi trẻ mới tập đi có thể bị uốn cột sống thắt lưng. Trẻ chậm biết đi hay đi thường bị mỏi và dễ ngã, đồ vật thường bị rơi khi cầm nắm. giai đoạn này khó chẩn đoán vì gia đình cho rằng bé chỉ chậm hơn so với các bé cùng lứa tuổi.

1.2. Giai đoạn 2:

- Tình trạng giảm vận động rõ hơn, đi lại khó khăn hơn, đứng lên ngồi xuống rất khó, đặc biệt khi nằm ngồi dậy cực khó khăn.

- Dấu hiệu Gowers (ngồi đứng dậy phải chống tay) thường phát hiện khi trẻ khoảng 3 tuổi, rất rõ khi trẻ 5-6 tuổi và dáng đi Trendelenburg (dáng đi mông lạch bạch, núm nính) là các dấu hiệu đặc trưng cho bệnh teo cơ giả phì đại.

- Bắt đầu xuất hiện teo cơ ở nhiều nơi nhưng hai bắp chân lại có hiện tượng giả phì đại (tức là to một cách bất thường bắp chân của người lớn, sau đó chỗ phì đại kế tiếp là lưỡi, bắp tay).

- Thay đổi dáng đứng, dáng đi, ngực ưỡn ra, khi đứng chân phải nhón gót.

- Sự yếu cơ tiến triển tăng dần theo tuổi và khi trẻ 8-10 tuổi sự yếu cơ ảnh hưởng đến khả năng vận động thô. Lực cơ của trẻ giảm nhiều ở gốc chi so với ngọn chi.

- Teo các cơ hô hấp □ ho không hiệu quả và nhiễm trùng đường hô hấp xảy ra thường xuyên hơn dẫn đến chức năng hô hấp cũng bị giảm dần.

- Yếu cơ hầu họng dẫn đến tình trạng hay bị sặc, trào ra đường mũi. Vai trò của cơ ngoài mắt và cơ vận nhãn được bảo tồn tốt. Sự mất chủ động do yếu cơ hậu môn, đường niệu là dấu hiệu hiếm gặp và muộn.

- Phản xạ gân xương khớp gối giảm dần và mất song ở gân gót lại được bảo tồn tốt cho đến giai đoạn cuối.

- Vẹo cột sống thường không nhận thấy cho đến thời điểm trẻ phải bắt buộc sử dụng xe lăn, khoảng sau 11 tuổi.

- Tổn thương cơ tim là dấu hiệu hay gặp. Độ nặng nhẹ của tổn thương không liên quan đến mức độ teo cơ. Vài bệnh nhân chết sớm do tổn thương cơ tim trong khi còn đi lại được; một số khác ở giai đoạn của bệnh lại còn chức năng bù trừ tốt.

- Tổn thương trí não ở tất cả bệnh nhân, tuy nhiên chỉ có 20- 30% trẻ có IQ<70. Phần lớn trẻ có thể đi học được. Một số ít chậm phát triển nặng, nhưng không có liên quan tới mức độ bệnh cơ. Trẻ có thể bị động kinh kèm theo.

1.3. Giai đoạn 3

Mất hẳn khả năng vận động (hầu như là bất động). Bệnh nhân di chuyển từ xe lăn (khoảng 14 tuổi) cho đến bất động trên giường và phải trợ giúp bằng máy thở (18 tuổi). Nhờ những tiến bộ trong điều trị biến chứng tim mạch và hô hấp nên trung bình tuổi thọ đã tăng lên 25 năm.

2. Cận lâm sàng

- Men cơ (CK): Rất tăng, thậm chí trước khi có triệu chứng hoặc ngay sau sinh. Thường là 15.000 đến 35.000 UI/l (bình thường < 160). Tuy nhiên ở giai đoạn cuối CK có thể giảm do còn ít cơ bị thoái hoá. Men lysosome khác có trong cơ như aldolase, aspartate amino-transferase cũng tăng nhưng không đặc hiệu.

- Điện cơ: Có dấu hiệu đặc trưng của tổn thương cơ. Không có dấu hiệu giảm hoặc mất dẫn truyền thần kinh. Tốc độ dẫn truyền thần kinh về vận động và cảm giác bình thường.

- Sinh thiết cơ: Có thay đổi ở cơ bao gồm tăng sinh tổ chức liên kết của mô sợi cơ, thoái hoá từng chỗ, cấu tạo lại sợi cơ, ổ thâm nhiễm của tế bào viêm đơn nhân như là phản ứng đối với hoại tử sợi cơ, sợi cơ đặc. Cần cân nhắc khi làm sinh thiết cơ. Nếu trẻ đã có tiền sử gia đình bị bệnh này với lâm sàng điển hình, CK tăng thì có thể không cần làm sinh thiết cơ.

- Chẩn đoán gen: Phát hiện Dystrophin không có hoặc bị tổn thương bằng cách nhuộm tổ chức cơ bằng chất miễn dịch tế bào hay phân tích gen bằng máu ngoại biên (PCR: mất đoạn - 25 exons, MLPA: mất đoạn-79 exons)

- Cần đánh giá tim bằng: Siêu âm tim, điện tim đồ, X-quang định kì.

3. Chẩn đoán xác định

- Giảm vận động: Đi yếu, đứng lên ngồi xuống khó.
- Phù đại cơ tam đầu cẳng chân.
- Tình trạng teo yếu cơ tiến triển, ban đầu từ gốc chi, sau lan dần đến ngọn chi, cơ hô hấp, cơ tim. Co rút cơ trong giai đoạn muộn.
- Dấu hiệu Gower (+)
- Điện cơ: Hình ảnh bệnh lí cơ.
- CK: Tăng cao.
- PCR: mất đoạn 25 exons.

4. Tiến triển

Khả năng đi của trẻ yếu dần theo thời gian. Hầu hết trẻ đi lại khó khăn khi trên 10 tuổi, một số thậm chí phải dùng xe lăn khi không có can thiệp bằng dụng cụ chỉnh hình, vật lý trị liệu và đôi khi cần phẫu thuật. Khả năng đi không những ảnh hưởng đến tâm lý của trẻ mà còn dẫn đến sự phụ thuộc về chức năng và gây nên các biến dạng thứ phát như vẹo cột sống, co rút cơ, biến dạng khớp. Cơ cơ chủ yếu ở khớp cổ chân, gối, hông và khuỷu tay. Vẹo cột sống rất hay gặp ở trẻ bệnh nặng. Biến dạng lồng ngực để bù trừ khả năng hô hấp và để tránh ép tim.

Trẻ bị teo cơ giả phì đại thường chết ở tuổi 18 do suy hô hấp khi ngủ, suy tim, viêm phổi, hay đôi khi sặc và tắc đường thở.

III. Can thiệp sớm

Không có điều trị đặc hiệu. Vật lý trị liệu được áp dụng để ngăn ngừa những hiện tượng co ngắn cơ gây đau đớn khó chịu.

1. Nguyên tắc

2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Can thiệp PHCN

a) Tập vận động chủ động

- Trong giai đoạn sớm của bệnh, trẻ vẫn còn có khả năng đi lại khá tốt: khuyến khích trẻ thực hiện các hoạt động vui chơi trong nhà và ngoài trời nhằm duy trì sức khỏe, hạn chế tình trạng teo cơ do ít vận động.

- Tránh các bài tập vận động chủ động nặng nề, các dạng bài tập này sẽ làm quá trình thoái hóa cơ diễn ra nhanh hơn. Tránh các hoạt động gây đau sau khi tập.

- Dấu hiệu yếu cơ do hoạt động quá mức:

+ Cảm thấy yếu hơn sau khi tập khoảng 30'

+ Cảm thấy đau nhiều hơn sau khi tập từ 1 - 2 ngày

+ Cơ bị chuột rút nặng, cảm thấy các chi nặng nề và thở nhanh kéo dài

- Tránh các hoạt động cơ cơ li tâm nhiều như: đi bộ, đi cầu thang, xuống dốc quá lâu và bài tập chuỗi đống như ngồi xổm vì cơ li tâm làm quá trình thoái hóa cơ diễn ra nhanh hơn cơ cơ hướng tâm.

- Không được tập mạnh cơ với đề kháng □ vì đây là nguy cơ làm tổn thương cơ do sự co cơ cưỡng bức.

- Các bài tập vận động chủ động dưới nước rất tốt cho trẻ nhất là những trẻ đã bị giảm đáng kể khả năng đi lại.

- Tập luyện sức bền như bơi lội: có lợi, tăng khả năng chống lại với sự mệt mỏi của cơ.

* Ngăn ngừa biến dạng

Trẻ vui chơi trong nhà

- Kéo giãn: 15-30s, 2-4 lần, 3 lần/ngày. Kéo giãn tư thế: >15 phút, nên lồng ghép vào các hoạt động hằng ngày của trẻ để tạo hứng thú.



Trẻ vui chơi trong nhà



Vận động dưới nước

- Co rút gân gót xảy ra rất sớm □ Kéo giãn + Nẹp mang ban đêm (night splint) nhằm dự phòng biến dạng thật lòng bàn chân.

- Ban ngày khi trẻ sinh hoạt thì không cần mang nẹp hoặc có thể sử dụng nẹp AFO có khớp

- Ở giai đoạn muộn khi trẻ hoàn toàn mất khả năng đi lại thì cần phải mang nẹp AFO suốt ngày.



NĐT kéo dẫn nhóm cơ duỗi hông

- Co rút gập gối, gập hông □ Kéo dẫn + Đi lại hoặc Đứng với bàn đứng từ 2 - 3 giờ/ngày

- Kéo dẫn cơ gập khuỷu, cơ gập các ngón tay



- Co rút gân gót □ Bó bột hàng loạt
- Áp dụng cho co rút mới, trẻ còn khả năng đi lại tốt và có thể đứng lên một mình từ sàn nhà
- Sau bó bột trẻ vẫn đi lại được
- Thay bột mỗi tuần hoặc 2 lần/tuần, đảm bảo thời gian trong bột càng ngắn càng tốt.

Trẻ tự kéo dẫn cơ hamstring



b. Các kỹ thuật VLTL hô hấp

- Trong giai đoạn cơ hô hấp vẫn còn khá mạnh, hướng dẫn trẻ bài tập hít thở sâu, tập thổi bóng, kỹ thuật ho hữu hiệu, kỹ thuật thở lưỡi hàu (thực hiện 10-15 cái/1 lần tập).
 - Giai đoạn muộn của bệnh: chức năng hô hấp của bệnh nhân đã giảm khá nhiều: kỹ thuật dẫn lưu tư thế, kỹ thuật hỗ trợ ho bằng tay.
 - Giai đoạn cuối: bệnh nhân cần được sử dụng các thiết bị máy móc hỗ trợ hô hấp.
- * Vẹo cột sống
- Giai đoạn đầu: thường chỉ quan sát và tập luyện, điều trị bảo tồn
 - Khi góc Cobb đến khoảng 30-40° : nên nghĩ đến phẫu thuật.

- Điều trị vẹo cột sống cần được quan tâm vì đây là nguyên nhân chính khiến biến chứng hô hấp trong giai đoạn muộn. Phẫu thuật cần được nghĩ đến trước khi chức năng hô hấp tụt đến mức không thể phẫu thuật được nữa.

* Sử dụng xe lăn: Khi trẻ đi lại khó khăn, té ngã thường xuyên

Tiên đoán sử dụng xe lăn:

- 2,4 tuổi: không leo lên 4 bậc cầu thang < 5 giây

- 1,5 tuổi: leo lên 4 bậc cầu thang > 12 giây

- Sử dụng xe lăn di chuyển đường dài, xe lăn điện

- Lưu ý các điểm tì đè: thay đổi bên hông chịu sức sau một khoảng thời gian.

2.2. Can thiệp khác

a) Điều trị nội khoa: liệu pháp corticoid

+ Được đánh giá là phương pháp điều trị hiệu quả nhất hiện nay cho trẻ loại dưỡng cơ Duchenne.

+ Các lợi ích của liệu pháp Corticoid: duy trì sức mạnh cơ và chức năng vận động, duy trì chức năng hô hấp và tim mạch, hạn chế tình trạng vẹo cột sống nặng, tình trạng mất chức năng diễn ra chậm hơn từ đó giúp bệnh nhân kéo dài thời gian sống thêm vài năm.

+ Liều dùng: Prednison/ Prednisolon 0,5-0,75 mg/kg/ngày. Xem xét tăng liều khi trẻ lớn lên. Liều tối đa có thể lên đến 30 mg/ngày.

+ Nên bắt đầu liệu pháp Corticoid khi trẻ khoảng 4 đến 6 tuổi và kéo dài đến suốt đời

b. Điều trị ngoại khoa

+ Phẫu thuật chỉnh sửa tình trạng có rút gân cơ

+ Phẫu thuật chỉnh vẹo cột sống.

BÀI 10. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM BỆNH THOÁI HÓA CƠ TỦY (SPINAL MUSCULAR ATROPHY– SMA)

I. Đại cương

1. Định nghĩa:

SMA là một bệnh di truyền ảnh hưởng đến các dây thần kinh điều khiển các cơ. Nó làm suy yếu các chất hóa học trong dây thần kinh giúp cơ hoạt động. Một gen được gọi là tế bào thần kinh vận động sống sót 1, hoặc SMN1, bị thiếu hoặc bị thay đổi ở những người mắc bệnh SMA. Ở người khỏe mạnh, gen SMN1 tạo ra protein SMN. Protein này rất quan trọng đối với chức năng của các dây thần kinh điều khiển cơ bắp. Nếu không có protein, các tế bào thần kinh không thể hoạt động bình thường và chết đi, dẫn đến suy nhược cơ nghiêm trọng. Gen SMN2 là một gen dự phòng cũng có thể tạo ra một số protein SMN. Nhưng gen SMN2 không thể bù đắp hoàn toàn cho sự mất mát của gen SMN1. Số lượng gen SMN2 khác nhau ở mỗi người. Những người có nhiều gen SMN2 thường có dạng bệnh ít nghiêm trọng hơn. Mức độ nghiêm trọng của SMA bao gồm từ yếu cơ nhẹ đến liệt toàn bộ và cần hỗ trợ để thở.

2. Triệu chứng

- Yếu cơ (là một đặc điểm nổi bật của SMA).
- Teo cơ.
- Giảm trương lực cơ. Cơ thể của trẻ có thể cảm thấy lỏng lẻo hoặc mềm nhũn.
- Không có hoặc giảm rõ rệt các phản xạ gân sâu.
- Cử động lưỡi không tự ý hoặc run lưỡi.
- Tay run.
- Cứng khớp.
- Khả năng giữ thăng bằng kém.
- Biến dạng cột sống (vẹo cột sống).
- Nhiễm trùng đường hô hấp và bệnh phổi.

SMA khác nhau ở mỗi người. Các triệu chứng và cách bệnh tiến triển từ nhẹ đến nặng dựa trên các loại SMA. Sự khởi phát của SMA có thể xảy ra bất kỳ lúc nào từ khi sinh ra đến khi trưởng thành. Nhìn chung, khi một người già đi, sức mạnh cơ bắp giảm và các triệu chứng trở nên tồi tệ hơn. Tuy nhiên, những người bị SMA có thể trải qua giai đoạn mà bệnh vẫn ổn định vào những thời điểm khác nhau.

Mất chức năng thay đổi tùy theo mức độ suy giảm. Mất chức năng có thể hạn chế khả năng tham gia các hoạt động của một người. Trong khi trẻ em bị bệnh SMA nặng có thể chết trong thời kỳ sơ sinh hoặc thời thơ ấu, một số người bị bệnh SMA ít nghiêm trọng hơn có một cuộc sống bình thường.

3. Phân loại

3.1. SMA loại 1 (bệnh Werdnig – Hoffmann): thường được chẩn đoán nhất và nghiêm trọng nhất. Bệnh xuất hiện khi mới sinh hoặc trong sáu tháng đầu đời và trẻ không bao giờ học cách tự lăn hoặc ngồi.

- Một đứa trẻ mắc bệnh SMA loại 1 sẽ bị yếu cơ nghiêm trọng và trương lực cơ thấp. Trẻ sơ sinh thường có teo cơ. Yếu ở đầu và cổ, tay, chân và thân. Giảm dần chuyển động. Trẻ có thể cử động lưỡi mà không cần suy nghĩ về điều đó và có thể bị run tay. Trẻ có thể bị nhiễm trùng đường hô hấp thường xuyên và cần được hỗ trợ thở.

- Trước khi có các loại thuốc tiên tiến để điều trị bệnh SMA, hầu hết trẻ em bị bệnh SMA đều chết trước hai tuổi.

- Trước đây, trẻ em mắc bệnh SMA loại 1 không thể học cách ngồi mà không được can thiệp. Với sự phát triển của thuốc và các can thiệp trị liệu tập trung vào các kỹ năng vận động, nhiều trẻ mắc bệnh SMA loại 1 học cách ngồi độc lập và thậm chí có thể học cách đi bộ.

3.2. SMA loại 2 (dạng trung gian): phát triển từ sáu đến 18 tháng tuổi. Gây ra tình trạng yếu cơ ít nghiêm trọng hơn so với SMA loại 1.

- Trẻ bị SMA loại 2 có thể học cách ngồi mà không cần hỗ trợ, nhưng cần được nẹp và hỗ trợ để đứng và đi. Có thể nhìn thấy cử động lưỡi và run tay, nhưng ít rõ ràng hơn ở bệnh SMA loại 1. Cứng khớp và cong vẹo cột sống là phổ biến. Nhiễm trùng đường hô hấp và các vấn đề khác thường xảy ra, và điển hình là những người mắc bệnh SMA loại 2 cần được trợ giúp thở khi bệnh tiến triển. Trẻ có thể mất dần khả năng ngồi nếu không có sự hỗ trợ. Tuổi thọ thấp hơn, nhưng hầu hết những người mắc bệnh SMA loại 2 đều sống đến tuổi thiếu niên hoặc thanh niên.

3.3. SMA loại 3 (bệnh Kugelberg – Welander): thường được chẩn đoán từ 18 tháng đến 3 tuổi Trẻ mắc bệnh SMA loại 3 có các dấu hiệu và triệu chứng muộn hơn và có tiên lượng tốt hơn so với trẻ mắc loại 1 hoặc loại 2. Yếu cơ thường không được nhận thấy cho đến khi trẻ lớn hơn hoặc đầu tuổi trưởng thành, có thể trì hoãn chẩn đoán cho đến cuối năm 17 tuổi trong một số trường hợp nhẹ. Trẻ em mắc bệnh SMA loại 3 thường đạt đến các mốc phát triển và có khả năng tự đi lại.

Trẻ em mắc bệnh SMA loại 3 cũng phát triển chứng căng cơ, cứng khớp và dị tật, có thể bị cong vẹo cột sống và thường xuyên bị ngã. SMA loại 3 ít nghiêm trọng hơn so với SMA loại 1 và 2.

3.4. SMA loại 4: các dấu hiệu và triệu chứng phát triển sau tuổi 21. Yếu cơ thường ít nghiêm trọng hơn khi so sánh với các loại SMA khác.

3.5. SMA hiếm: do các gen khác với gen SMN1 gây ra.

4. Tiên lượng

4.1. SMA loại 1 (bệnh Werdnig – Hoffmann)

- Gần 1/2 trẻ SMA I không sống được sau 2 tuổi, nếu không có máy thở.
- Trẻ mở khí quản hoặc sử dụng thông khí không xâm lấn sống được đến 10 tuổi với sự hỗ trợ hô hấp và nâng đỡ dinh dưỡng.

4.2. SMA loại 2 (dạng trung gian)

- 1/3 số trẻ SMA II ngồi được lúc 6 tháng tuổi như bình thường và 90% còn có thể ngồi được lúc 1 tuổi.

- Một vài trẻ vẫn tiếp tục phát triển các kỹ năng vận động trong năm thứ hai, nhưng sau đó sẽ giảm dần tùy thuộc vào mức độ của bệnh.

- Trong số những trẻ SMA II có thể ngồi độc lập:

+ 75% trẻ vẫn có thể ngồi được cho đến 7 tuổi.

+ 1/2 số trẻ vẫn còn ngồi được vào lúc 14 tuổi.

- Hầu hết trẻ không thể đi lại khi 4 tuổi.

4.3. SMA loại 3 (bệnh Kugelberg – Welander)

Trẻ có triệu chứng trước 2 tuổi có tiên lượng xấu hơn trẻ có triệu chứng xuất hiện sau 2 tuổi.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

1.1. SMA loại 1 (bệnh Werdnig – Hoffmann)

- Nhận biết trong 3 tháng đầu đời.
- Tùy thuộc mức độ bệnh, tình trạng giảm vận động được ghi nhận trong thời gian mang thai, trong vài tuần đầu hoặc vài tháng đầu sau sinh.
- Giảm trương lực ở phân trực thường là triệu chứng đầu tiên để nhận biết và khó khăn trong ăn uống được nhận biết sau khi xuất hiện sự yếu cơ.
- Cử động tự ý không thường xuyên và tầm độ cử động giảm.

- Các thử nghiệm:

+ Kéo ngòai dậy trẻ không giữ được đầu.

+ Phản xạ Landau đầu bụng thông trên tay người khám.

- Trẻ bị ảnh hưởng bởi sự tác động của trọng lực:

+ Nằm ngửa: hai chân dang và gập; hai tay cử động với khuỷu tay luôn luôn tiếp xúc trên mặt giường.

+ Nếu có thể đưa hai tay đến đường giữa cơ thể, điều này thực hiện với sự khó khăn.

- Tình trạng nặng, sức mạnh ở phần trục của cơ thể giảm đáng kể làm cho trẻ không giữ đầu được ở đường giữa khi nằm ngửa.

- Trẻ không chịu đựng được khi đặt nằm sấp vì sự hạn chế về hô hấp và kỹ năng nằm sấp cũng bị giới hạn.

- Khi đặt nằm sấp: không có khả năng chống đỡ trên hai tay và không có khả năng xoay đầu qua hai bên.

- Bồng trẻ trong tư thế đứng thẳng: hầu hết trẻ không duy trì được tư thế đầu thẳng.

1.2. SMA loại 2 (dạng trung gian)

- Yếu cơ phần gần và ít sử dụng các cơ thân mình và tứ chi.

- Run chi thường thấy khi trẻ cố gắng cử động. Đây không phải là run chủ ý, mà là tình trạng đa động của nhiều cơ nhỏ (minipolymyoclonus).

- Kỹ năng nằm sấp và quỳ 4 điểm bị chậm trễ vì khó khăn duy trì sự kiểm soát đầu trong các tư thế này.

- Chuyển tư thế qua ngòai hoặc từ tư thế ngòai qua các tư thế khác cũng khó khăn do trọng lượng của đầu.

- Mặc dù có sự giảm dần về chức năng do trẻ vẫn tiếp tục tăng trưởng, nhưng vẫn có một khoảng thời gian dài ổn định về chức năng trong cuộc sống của trẻ.

- Sự yếu cơ các chi được nhận biết qua sự so sánh tương ứng giữa nhóm cơ phần xa so với phần gần. Trung bình, sức mạnh cơ của trẻ SMA II và III khoảng 20 - 40% so với chỉ số dự đoán với cùng lứa tuổi. Sức mạnh cơ tứ đầu đùi giảm nhiều nhất.

- Co rút gập gối, gập lòng cổ chân, gập khuỷu và gập cổ tay.

- Khó khăn ăn uống và nuốt ít khi xảy ra sớm trong tiến trình của bệnh.

1.3. SMA loại 3 (bệnh Kugelberg – Welander)

- Cơ phần gần bị ảnh hưởng đầu tiên và vì lứa tuổi xuất hiện bệnh nên có thể nhầm lẫn với bệnh loạn dưỡng cơ.

- Giảm phản xạ gân sâu, biến dạng cột sống. tiên triển thì không thường gặp khi trẻ vẫn còn duy trì được khả năng di chuyển.

- Co cứng cục bộ (runs) là dấu hiệu đặc biệt của sự cắt dây thần kinh cơ. Ở trẻ gầy, có thể thấy ở cơ delta, cơ hai đầu, cánh tay, và đôi khi ở cơ tứ đầu đùi, nhưng vận động không chủ ý liên tục, giống như giun có thể bị che lấp lớp mỡ dày. Co cứng cục bộ thấy rõ nhất ở lưỡi, nơi hầu như không có mô liên kết mỡ chia lớp cơ khỏi biểu mô. Nếu cơ lưỡi bên trong co như trong khi khóc hay khi lưỡi đẩy ra ngoài, co cứng cục bộ khó nhìn thấy hơn là khi lưỡi buồng lỏng, chùng xuống.

- Ngón tay khi duỗi có run tay do co cứng cục bộ và yếu, không nên nhầm với run do tiểu não. Đau cơ không phải là dấu hiệu của SMA.

2. Cận lâm sàng

- CK bình thường hoặc tăng nhẹ tới vài trăm hiếm khi cao tới vài nghìn.

- Điện cơ: Nhóm sợi to loại 1 trộn lẫn với bó teo nặng. Ở SMA II, kiểu giống cơ người lớn mà trải qua nhiều đợt mất dây thần kinh và tái phân bố thần kinh. Thay đổi về thần kinh có thể thấy ở điện cơ, nhưng kết quả ít xác định hơn là sinh thiết cơ ở trẻ nhỏ.

- Sinh thiết cơ: Sinh thiết ở bắp chân chỉ ra thay đổi thần kinh bệnh lý về cảm giác và tốc độ dẫn truyền thần kinh cảm giác có thể chậm. Mổ tử thi, sự thay đổi thoái hoá nhẹ ở noron cảm giác của dorsal root ganglia (hạch rễ lưng) và những thay đổi này không được ghi nhận trên lâm sàng như mất cảm giác hoặc dị cảm. Tổn thương thần kinh bệnh lý rõ ràng nhất là thoái hoá noron rộng lớn và tăng sinh thần kinh đệm ở sừng trước tuỷ sống và nhân vận động ở thân não, đặc biệt là nhân dưới lưỡi.

- Xét nghiệm DNA: Chẩn đoán di truyền phân tử bằng DNA của máu hay sinh thiết cơ hay tổ chức nhung mao màng đệm đã có không chỉ để chẩn đoán các ca nghi ngờ mà còn chẩn đoán trước sinh. Hình ảnh mất đoạn -7 exons.

- Nhiễm sắc thể: Hầu như ca di truyền lặn trên NST thường. Tần suất SMA: 1/25000 ảnh hưởng tất cả các dân tộc, là bệnh thần kinh cơ gặp thứ hai sau DMD. Vị trí gen của các thể hay gặp của SMA nằm trên NST 5, mất đoạn ở 5q11-q13 chỉ ra rằng chúng khác nhau của cùng 1 bệnh chứ không phải các bệnh khác nhau. Có mô tả ít gia đình di truyền trội trên NST thường, NST X. Xét nghiệm cho người mang gen bệnh có sẵn.

3. Chẩn đoán xác định

- Giảm vận động: lấy, ngồi bò, đứng đi.
- Trương lực cơ giảm.
- Điện cơ: Hình ảnh tổn thương cơ do thoái hoá cơ tuỷ.
- PCR: Hình ảnh mất đoạn -7 exons.

III. Can thiệp sớm

Điều trị sớm bằng thuốc và vật lý trị liệu ngay khi được chẩn đoán có thể thay đổi đáng kể diễn biến của bệnh và cải thiện kết quả. Điều trị vật lý trị liệu giúp những người bị SMA đạt đến mức độ độc lập và khả năng vận động cao nhất có thể. Nó cũng có thể giúp ngăn ngừa hoặc trì hoãn các vấn đề liên quan.

1. Các kỹ thuật can thiệp sớm

1.1. Can thiệp PHCN

a) Lượng giá Vật lý trị liệu:

Cần lưu ý đánh giá các vấn đề:

- Tư thế và sự thẳng trục của cơ thể.
- Sức mạnh cơ bắp và khả năng di chuyển chống lại trọng lực.
- Đánh giá khả năng vận động (vận động) và chức năng, chẳng hạn như khả năng di chuyển trên sàn, lăn, ngồi, đi bộ, leo và chuyển từ ghế, ô tô hoặc giường.
- Thăng bằng.
- Chuyển động chung.
- Chức năng thở.
- Có khả năng tham gia các hoạt động cùng gia đình và bạn bè.
- Chất lượng cuộc sống.

b. Điều trị vật lý trị liệu:

- Duy trì và cải thiện chuyển động và chức năng tổng thể.
- + Bài tập vận động chủ động.
- + Tập kiểm soát đầu và thân người.
- + Các bài tập chuyển thể.
- + Chương trình tập luyện đề kháng tăng tiến có giám sát, chương trình tập luyện cho trẻ SMA loại II và III. 14 cơ gốc chi 2 bên được tập luyện 3 lần/tuần và kéo dài 12 tuần.

- Tập luyện không đau, và không xuất hiện các dấu hiệu có hại với mức độ vừa phải, phụ thuộc vào mong muốn của bệnh nhân và người nhà, khả năng của bệnh nhân và phản hồi sau tập => có xu hướng cải thiện sức mạnh và chức năng vận động.

- Ngăn ngừa hoặc làm chậm sự tiến triển của giãn cơ, co rút cơ:

+ Kéo giãn cơ bằng tay, bằng tư thế hoặc bằng dụng cụ hỗ trợ.

- Quản lý chứng vẹo cột sống và các vấn đề về xương:

+ Có thể sử dụng nẹp hoặc ghế ngồi hỗ trợ để giúp những người bị SMA duy trì tư thế tốt.

+ Khi trẻ lớn và nặng hơn, chức năng vận động của trẻ giảm dần. Thường xuất hiện vẹo cột sống và cần mặc áo nẹp để hạn chế sự tiến triển và trì hoãn việc phẫu thuật.

+ Nếu chứng vẹo cột sống hoặc các vấn đề về khớp khác do SMA gây ra cần phải phẫu thuật, vật lý trị liệu có thể được thực hiện trước và sau khi phẫu thuật.

- Hỗ trợ khả năng di chuyển:

+ Khi BN mất khả năng đứng, đi thì có thể dùng các dụng cụ hỗ trợ thích hợp như nẹp, khung đi,...

+ Trợ giúp BN tập đứng lên ngồi xuống □ giúp BN duy trì sự linh hoạt và cho phép chịu trọng lượng cơ thể trên những xương dài.

- Chọn thiết bị hỗ trợ: xe đẩy, xe lăn (xe lăn tay, xe lăn điện,...), hệ thống ghế ngồi tùy chỉnh, khung tập đi và giá đỡ phù hợp.

- Quản lý các biến chứng hô hấp:

+ Tuổi thọ của trẻ có thể bình thường nếu vấn đề hô hấp được kiểm soát tốt.

+ Bài tập về hô hấp: thông khí (tập thở mím môi, thở cơ hoành, thở ngực kết hợp tay...), thông đàm (ho hướng dẫn,...).

+ Đặt tư thế tốt.

+ Có thể tăng cường hô hấp bằng các bài tập sức bền, sức mạnh các nhóm cơ hô hấp.

- Thủy trị liệu cũng giúp tăng cường sức mạnh, huấn luyện thăng bằng và khả năng hiếu khí. Cần có sự hỗ trợ và giám sát thích hợp ở đầu và cổ của bệnh nhân khi tập luyện.

- Cải thiện chức năng trong bữa ăn:

+ Các nhà trị liệu vật lý phối hợp với nhà ngôn ngữ trị liệu: hướng dẫn cách căn chỉnh và nâng đỡ đầu và cơ thể trong khi ăn, cách nhai và nuốt,...

BÀI 11. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TẬT NÚT ĐỐT SỐNG Ở TRẺ EM

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Dị tật ống sống đóng không kín là rối loạn bẩm sinh, thiếu hụt một phần hoặc hoàn toàn cung sau một hoặc nhiều đốt sống và có thể xảy ra ở bất kì vị trí nào dọc theo chiều dài ống sống.

2. Nguyên nhân

- Chưa xác định được chính xác. Yếu tố di truyền, dinh dưỡng, môi trường có thể có vai trò.

- Yếu tố nguy cơ:

+ Các cặp đôi mà một hoặc cả hai người bị tật nứt đốt sống, hoặc gia đình có tiền sử dị tật ống thần kinh.

+ Con trong lần mang thai trước bị dị tật nứt đốt sống.

+ Phụ nữ bị đái tháo đường.

+ Phụ nữ dùng một số loại thuốc chống động kinh (ví dụ: axit valproic).

+ Phụ nữ bị bệnh Coeliac (không dung nạp gluten) hoặc tình trạng hấp thu dinh dưỡng bị ảnh hưởng.

+ Phụ nữ tăng cân trầm trọng (ví dụ BMI>30).

+ Phụ nữ mới được phẫu thuật điều trị béo phì (không nên có thai trong 2 năm để giảm nguy cơ dị tật ống thần kinh).

+ Các yếu tố khác có thể đóng góp vào nguy cơ dị tật ống thần kinh: hút thuốc lá, uống rượu, tăng thân nhiệt, yếu tố môi trường (ví dụ: ô nhiễm môi trường do hóa chất công nghiệp, dung môi).

3. Phòng ngừa

Theo khuyến cáo việc sử dụng axit folic thường xuyên với liều hợp lý đối với tất cả đối tượng có nguy cơ cao (cả bố và mẹ) cho thấy giảm nguy cơ sinh ra các trẻ bị dị tật (Liều khuyến cáo hợp lý từ 0,4-0,5mg mỗi ngày, trước khi có thai và trong 12 tuần đầu của thai kỳ), liều cao hơn được sử dụng ở bố mẹ có nguy cơ cao (khuyến cáo liều cao là 5mg mỗi ngày, trước khi có thai và trong 12 tuần đầu của thai kỳ). Sử dụng liều cao axit folic cho tất cả các đối tượng có

nguy cơ cao- không chỉ cho mẹ có nguy cơ cao, mà còn có thể cho bố trong nhóm có nguy cơ cao bị tật nứt đốt sống.

4. Phân loại: 2 loại

- Thể kín (5%): không thấy màng tủy và mô thần kinh ở lưng.
- Thể mở (95%): thấy màng tủy ở lưng.

Tortori-Donati và cộng sự đưa ra bảng phân loại như sau:

4.1. Dị tật ống sống đóng không kín thể mở (95%)

- Thoát vị tủy-màng.
- tủy (Myelomeningocele).
- Thoát vị tủy (Myelocele).
- Thoát vị màng tủy-tủy chẻ đôi (hemimyelomeningocel).
- Thoát vị tủy chẻ đôi (hemimyelele).

4.2. Dị tật ống sống đóng không kín thể kín (5%)

a. Có khối dưới da

- Vùng thắt lưng cùng.
- + U mỡ với khiếm khuyết màng cứng (Lipoma with dural defect).
- + Thoát vị tủy-màng tủy-mỡ (lipomyelomeningocele).
- + Thoát vị tủy-mỡ (lipomyeloschisis).
- + Thoát vị tủy dạng nang vùng thắt lưng cùng (terminal myelocystocele).
- + Thoát vị màng tủy (Meningocele).
- Vùng cổ ngực.
- + Thoát vị tủy dạng nang vùng cổ ngực (Non-terminal myelocystocele).
- + Thoát vị màng tủy (Meningocele).

b. Không có khối dưới da

- Nứt đốt sống đơn thuần.
- + U mỡ trong màng cứng (Intradural lipoma).
- + U mỡ dây tện cùng (Filar lipoma).
- + Dây tện cùng dính chặt (Tight filum terminale).
- + Tồn tại nang cùng (Persistit terminal ventricle).
- + Xoang bì (Dermal sinus).

- Nứt đốt sống phức tạp.
- + Rối loạn sự hợp nhất của sụn sống ở đường giữa (Disorders of midline notochordal integration).
- + Dò ruột vùng lưng (dorsal enteric fistula).
- + Nang thần kinh ruột (Neurenteric cysts).
- + Túi sống chẻ đôi (Diastematomyelia).
- + Rối loạn quá trình cấu thành sụn sống (Disorders of notochordal formation).
- + Thiếu sản cột sống cùng (caudal agenesis).
- + Rối loạn phát triển đốt sống (segment spinal dysgenesis).

5. Thái độ xử trí

- Dự tật ống sống đóng không kín thể mở: Phẫu thuật trong vòng 36 tiếng sau sinh nhằm tránh nhiễm trùng, viêm màng não. Sau 36 tiếng, bắt đầu có vi khuẩn cư trú ở vết thương. Phẫu thuật không có tác dụng trong cải thiện chức năng thần kinh mà chỉ để phòng nhiễm trùng.

- Dự tật ống sống đóng không kín thể kín: Theo dõi.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

1.1. Mức tổn thương thần kinh

a) Lượng giá chức năng cơ

- Trẻ nhũ nhi: Quan sát hoạt động vận động tự nhiên (Cử động tự ý so với hoạt động phản xạ? Lực cơ chính xác? ...).

- Trẻ mới biết đi: kỹ thuật thử cơ theo chức năng.

- Thử cơ bằng tay (MMT): Lượng giá lực cơ theo bậc (0-5).

+ Bậc 0: không có hoạt động; 3: cơ chống lại trọng lực; 5: lực cơ bình thường.

+ Giá trị đo bậc cơ ổn định ở những trẻ có thể hợp tác, từ 3 đến 5 tuổi.

b. Lượng giá mất cảm giác:

- Mức cảm giác thường không tương quan với mức vận động trong nứt đốt sống.

- Không được nhầm lẫn phản xạ ba cơ với phản ứng chủ động khi gặp tác nhân kích thích xúc giác (đặc biệt ở mức ngực).

- Kết quả chức năng trong nứt đốt sống.

- Tiền sử tự nhiên của việc đi lại:

+ Đa số trẻ có tiềm năng đi lại thì sẽ đạt được khả năng đi độc lập trong khoảng thời gian từ 2 đến 5 tuổi.

+ Nếu đến 6 tuổi trẻ chưa đứng độc lập thì khả năng đi không cao.

+ Khá nhiều bệnh nhân nứt đốt sống mất khả năng đi khi họ lớn lên.

- Những yếu tố có thể gây suy giảm khả năng di chuyển:

+ Khi mức độ nẹp và năng lượng cần tiêu hao để đi lại là quá nhiều.

+ Thay đổi kích thước cơ thể.

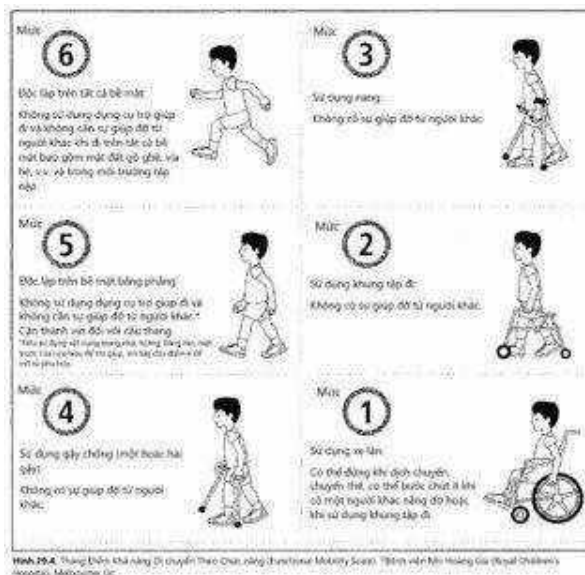
+ Suy thoái hệ cơ xương: vẹo cột sống (hơn 20°), độ nghiêng chậu, co rút Gập hông và gối nặng (hơn 20 đến 30°).

+ Có những khoảng thời gian không cử động, di chuyển để can thiệp y khoa (loét do nằm lâu, gãy xương, phẫu thuật chỉnh hình..).

+ Thoái hóa thần kinh: hội chứng tủy bám thấp, vấn đề ống dẫn lưu (shunt), rỗng tủy sống.

+ Đòi hỏi từ xã hội và môi trường có sự thay đổi.

- FMS: Thang điểm khả năng di chuyển theo chức năng (Functional mobility scale) (Kerr Graham 2004): Điểm từ 1 đến 6, dựa trên khả năng đi ba khoảng cách: trong nhà ở (5m), trong trường học (50m) và trong cộng đồng(500).



1. Sử dụng xe lăn
2. Độc lập với khung tập đi,
3. Sử dụng nạng
4. Sử dụng gậy chống (một hoặc hai gậy)
5. Độc lập trên bề mặt bằng phẳng
6. Độc lập trên tất cả bề mặt

1.2. Mức ngực

- Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương:

+ 90% có nguy cơ gù lưng-vẹo cột sống.

+ Co rút khớp: thứ phát do co cứng hoặc tư thế theo thói quen: tư thế ‘chân ếch’:

* Hồng: co rút Gập, Dang và xoay ngoài của.

* Gối: co rút Gập.

* Cổ chân: co rút Gập mặt lòng (bàn chân ngựa).

- Mục tiêu chỉnh hình: duy trì cột sống thẳng, khung chậu thẳng trục, và chi dưới cân xứng hai bên.

- Kết quả Di chuyển Theo Chức năng:

+ Chức năng vận động tại T10 hoặc cao hơn: Có chi trên khỏe và cử động ngực trên và cổ tốt nhưng, hệ cơ thân người dưới yếu.

* Gập khó khăn bằng gối khi không có nâng đỡ.

* Có thể bị suy giảm chức năng hô hấp.

+ Chức năng vận động tại T12: Có hệ cơ thân người khỏe và khả năng nhấc hông yếu.

* Thẳng bằng gối tốt hơn.

* Có thể thử đi lại để luyện tập, bằng cách dùng nẹp chỉnh hình lớn (Nẹp ngực-hông-gối-cổ chân-bàn chân THKAFO), nhưng đây không phải là một cách thức di chuyển hiệu quả.

* Cần dùng xe lăn để di chuyển mang tính chức năng trong nhà ở và trong cộng đồng.

- Kết quả chức năng về mặt độc lập:

+ Những vùng khác của hệ thần kinh trung ương có xu hướng cũng bị ảnh hưởng, cùng với những khiếm khuyết nhận thức tương ứng.

+ Mặc dù nhiều bệnh nhân đạt được khả năng độc lập với những kỹ năng tự chăm sóc và di chuyển cơ bản, nhưng thường họ cần được giám sát trong suốt cuộc đời.

+ Ít khi làm việc trong môi trường cạnh tranh, mà thường tham gia những tổ chức nghề nghiệp cho người khuyết tật hoặc làm các công việc tình nguyện.

1.3. Mức thắt lưng cao

a) Chức năng vận động:

- Có cử động gập và dang hông yếu.

+ L1: cơ gập Hông yếu.

+ L2: Cơ gập Hông, cơ khép Hông và cơ xoay Hông đạt bậc 3 hoặc hơn.

- Không có khả năng kiểm soát vận động ở Gối và Bàn chân.
- Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương:
 - + Thường có tình trạng co rút Gập và Khép Hông không kháng cản, và sự mất cân bằng cơ này thường dẫn đến trật khớp Hông.
 - + Độ nghiêng chậu thấy được trong bệnh lý Hông bất đối xứng làm gia tăng tình trạng vẹo cột sống.
 - + Bàn chân ngựa liên quan đến trọng lực

b. Kết quả Di chuyển Theo Chức năng:

- Có thể đi lại khoảng cách ngắn trong nhà ở khi cơ thể còn nhỏ, bằng cách sử dụng nẹp (hông)-gối-cổ chân-bàn chân (H)KAFO hoặc nẹp đi đánh đồng xa (RGO) và nâng đỡ chi trên, nhưng đây không phải là một cách thức di chuyển hiệu quả.
 - Sử dụng xe lăn khi di chuyển trong cộng đồng.
 - Đến khoảng 20 tuổi, thông thường xe lăn là phương tiện di chuyển duy nhất.

c) Kết quả chức năng về mặt độc lập:

- Tiên lượng về chức năng và khả năng sống độc lập khi trưởng thành tương tự nhóm tổn thương mức ngực.
 - Tuy nhiên, nhiều người hơn trong nhóm này đạt được khả năng sống độc lập (khoảng 50%).
 - Ít khi có thể giữ được việc làm trong môi trường cạnh tranh khi trưởng thành.
 - Mức thất lung giữa (L3).

d) Kết quả chức năng vận động:

- Có thể gập và khép Hông tốt, xoay Hông yếu, nhưng không có sức duỗi và dang Hông.
 - Ít nhất có thể Duỗi Gối chống lại trọng lực (nhóm cơ tứ đầu đùi được phân bố thần kinh bởi rễ thần kinh L2 đến L4).
 - Không có khả năng kiểm soát vận động dưới khớp gối.
 - Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương:
 - + Hông là vùng chủ yếu bị biến dạng.
 - + Sự mất cân bằng cơ do cơ gập và khép Hông mạnh nhưng cơ duỗi và dang Hông yếu dẫn đến loạn sản khớp Hông tiến triển và trật khớp Hông và co rút gập Hông.

e) *Kết quả Di chuyển Theo Chức năng*: Biểu hiện khác nhau, đây là một nhóm khó dự đoán.

- Trẻ có lực cơ tứ đầu đùi đạt bậc 3 thường cần nẹp KAFO và nạng khuỷu để đi lại trong nhà ở và đi những khoảng cách ngắn trong cộng đồng.

- Xe lăn để đi những khoảng cách xa trong cộng đồng.

- Đến độ tuổi trưởng thành, đa số người chủ yếu di chuyển bằng xe lăn.

g) *Kết quả chức năng về mặt độc lập*:

- Khoảng 60% đạt được khả năng sống độc lập khi trưởng thành.

- Chỉ có một số ít người (khoảng 20%) tích cực tham gia công việc toàn thời gian trong môi trường cạnh tranh.

1.4. Mức thất lưng thấp

a) *Chức năng vận động*:

- Phân bố thần kinh cơ gập hông, cơ khép hông và cơ duỗi Gối thường đầy đủ.

- Cơ dang hông và cơ duỗi hông vẫn bị yếu.

- + L4: gập gối chống lại trọng lực và gập mặt lưng cổ chân đạt bậc 4 và có thể có lật trong bàn chân. (cơ bán gân, cơ bán màng và/hoặc cơ chày trước đạt ít nhất bậc 3).

- + L5: ít nhất có thể gập Gối chống lại trọng lực và duỗi Hông yếu (bằng cách dùng cơ tam đầu đùi) và có thể dang Hông yếu cũng như gập lòng bàn chân yếu và lật trong, gập mặt lưng cổ chân mạnh và lật ngoài hoặc cả hai.

- Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương:

- + Loạn sản khớp hông vẫn là một mối lo ngại (thông thường, trật khớp hông xảy ra muộn hơn ở mức này).

- + Thông thường cơ rút gập Hông và Gối xuất hiện do hậu quả của dáng đi chùng-gập gối (crouched gait) và tăng ưỡn thắt lưng.

- * Tại L4: Gối thường ở tư thế duỗi và thường bị biến dạng gót bàn chân do hậu quả của tình trạng không có hoạt động đôi vận của cơ gập mặt lưng cổ chân.

- * Tại L5 biến dạng bàn chân sau vẹo ngoài hoặc biến dạng gót bàn chân hoặc biến dạng chân vòm.

b. *Kết quả Di chuyển Theo Chức năng*

- Thường đi lại theo chức năng với nẹp AFO và nạng khuỷu. Họ đi với sự dao động thân người sang bên điển hình.

- Mặc dù mức L5 có thể đi lại mà không dùng dụng cụ chỉnh hình, nhưng họ cần điều chỉnh sự thẳng trục của bàn chân và bù trừ cho tình trạng thiếu khả năng đẩy tới.

- Thường cần xe lăn cho những khoảng cách xa.
- Nhiều người ngừng đi lại sau khi họ qua độ tuổi dậy thì.

c) Kết quả chức năng về mặt độc lập: Khoảng 30% làm việc toàn thời gian và thêm 20% làm việc bán thời gian

- L4: Tiên lượng về khả năng sống độc lập và đi làm tương tự nhóm tổn thương L3.

- L5: 80% đạt được khả năng sống độc lập khi trưởng thành.

1.5. Mức cùng (S1)

a) Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương

- Lúc mới chào đời không bị biến dạng nhưng biến dạng có thể xuất hiện do hậu quả khi chịu sức.

- Có thể xuất hiện tình trạng co rút gập hông và gối nhẹ và tăng ưỡn thắt lưng do hậu quả của dáng đi chùng-gập gối (crouch gait) nhẹ.

- Biến dạng bàn chân: cổ chân vẹo ngoài hoặc trong; biến dạng chân vòm thường đi kèm với ngón chân quặp; vẹo ngón chân cái thường xuất hiện khi trẻ lớn hơn hoặc khi mới bước vào độ tuổi thiếu niên.

b. Kết quả Di chuyển Theo Chức năng

- Bệnh nhân có tính ổn định của hông tốt hơn và có thể đi mà không dùng dụng cụ chỉnh hình hay nâng đỡ chi trên. Nhưng có thể họ sẽ cần dụng cụ chỉnh hình cho bàn chân để có sự thẳng trục cổ chân và bàn chân tốt hơn và để cải thiện dáng đi.

- Có thể thấy rõ khả năng đẩy tới yếu khi chạy hoặc leo cầu thang.

- Đi với dáng đi cơ mông (đi ngả người do cơ mông yếu) nhẹ đến trung bình.

- Dáng đi sai lệch và hạn chế về mặt hoạt động thường biểu hiện rõ rệt hơn sau độ tuổi dậy thì.

- Khoảng 95% sẽ giữ được khả năng đi tốt khi trưởng thành.

c. Kết quả chức năng về mặt độc lập

- Khoảng 80% người có tổn thương mức L5 và thấp hơn đạt được khả năng sống độc lập khi trưởng thành.

- Khoảng 30% có việc làm toàn thời gian và thêm 20% có việc làm bán thời gian, thấp hơn nhiều so với tỷ lệ trung bình của dân số trưởng thành nói chung.

1.6. Mức cùng (S2)

a. Chức năng vận động

- Cơ gập mặt lòng bàn chân đạt ít nhất bậc 3 và Cơ duỗi và dang hông đạt bậc 4 hoặc hơn.

- Kiểu mẫu có thể dự đoán được về tình trạng hệ cơ xương: Ngón chân quặp do yếu các cơ nội tại bàn chân.

b. Kết quả Di chuyển Theo Chức năng

- Hoạt động chức năng ở mức bình thường hoặc gần như bình thường, có ít biến chứng và sẽ có thể đi lại trong thời gian dài.

- Bất thường đáng đi rõ rệt duy nhất ở mức này là thường bệnh nhân có khả năng đẩy tới và độ dài hai bước/độ dài chu kỳ bước giảm khi đi nhanh hoặc chạy do hậu quả suy giảm lực cơ gập mặt lòng bàn chân.

c. Kết quả chức năng về mặt độc lập

- Sống độc lập khi trưởng thành.

- Vấn đề tiêu tiêu không tự chủ vẫn là một mối lo ngại lớn về mặt tâm lý.

1.7. Mức S2-S3 VÀ Mức không bị mất chức năng

a. Chức năng vận động:

+ S2-S3: Nếu tất cả các nhóm cơ chi dưới đều có lực cơ bậc 5 trừ một hoặc hai nhóm có lực cơ bậc 4.

+ Không bị mất chức năng: Nếu đường ruột và đường tiêu hoạt động bình thường và xét thấy lực cơ chi dưới bình thường.

2. Cận lâm sàng

- Sàng lọc trước sinh: siêu âm thai và đo nồng độ α -fetoprotein, lý tưởng là giữa tuần thứ 16 và 18 của thai kỳ.

- Chẩn đoán hình ảnh tủy sống: siêu âm hoặc MRI.

3. Chẩn đoán phân biệt

- Rối loạn phát triển đoạn cột sống (Spine segmental dysgenesis).

- Hội chứng thoái triển đuôi (thoái hóa xương cùng) (Caudal regression syndrome (sacral agenesis)).

- Rối loạn phân đoạn nhiều đốt sống (Multiple Vertebral Segmentation Disorder).

- VACTERL (bất thường về đốt sống, teo hậu môn, bất thường về tim, lỗ rò khí quản-thực quản và / hoặc chứng teo thực quản, suy thận, loạn sản và dị tật chi).

4. Tiến triển/Biến chứng

Biến chứng tiết niệu là nguyên nhân chính gây tai biến và tử vong.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc can thiệp sớm

- Cần phải theo dõi tích cực và chẩn đoán sớm các vấn đề liên quan đến bệnh.
- Việc chăm sóc đòi hỏi theo dõi thường xuyên các chuyên khoa Thần kinh, Tiết niệu, Cơ xương và Phục hồi chức năng.
- Khuyến cáo người bệnh và người nhà phải đưa người bệnh đi khám ngay khi phát hiện những bất thường.
- Xử lý vấn đề tiểu đại tiện không tự chủ là mấu chốt để đạt được sự độc lập.

2. Mục tiêu

- Tối ưu hóa kỹ năng mang tính chức năng và khả năng sống độc lập.
- Duy trì và sử dụng trọn vẹn những chức năng không bị ảnh hưởng.
- Dạy những chiến lược bù trừ hiệu quả, mang tính chức năng.

3. Các kỹ thuật can thiệp sớm

Điều trị theo ICF.

- Cấp độ chức năng và cấu trúc cơ thể.

+ Lực cơ.

+ Tâm vận động.

+ Độ dài cơ.

+ Sự thẳng trục.

+ Trương lực cơ.

+ Cảm giác.

- Cấp độ hoạt động.

3.1. Điều trị lực cơ

- Đối với em bé: Kích hoạt phản ứng tư thế.
- Đối với trẻ nhũ nhi và trẻ mới biết đi: Khuyến khích trẻ sử dụng tối đa cơ yếu.

- Đối với trẻ lớn hơn: Huấn luyện lực cơ và sức bền cơ.

3.2. Điều trị tâm vận động

Những khớp có nguy cơ cao nhất: tất cả những khớp ở dưới mức liệt và

những khớp bị mất cân bằng cơ rõ rệt:

+ Chậu-cột sống.

+ Hông: co rút gập.

+ Gối: co rút gập.

+ Cổ chân: bàn chân ngựa, bàn chân khoè, gót vẹo ngoài.

Tâm vận động thụ động và kỹ thuật kéo giãn.

- Đặt tư thế.

+ Cách đặt tay khi dịch chuyển, thay đổi tư thế, sự cân xứng hai bên.

+ Tư thế: vd nằm sấp 30 phút/ngày để phòng ngừa co rút gập hông.

- Dụng cụ trợ giúp: Dụng cụ trợ giúp đứng, dụng cụ chỉnh hình, nẹp, bó bột...

Tâm vận động bị hạn chế:

- Nếu co rút mềm (flexible):

+ Kéo giãn hằng ngày và bài tập PROM, tư thế, đặt nẹp và / hoặc chương trình tập đứng với khung tập đứng.

- Nếu co rút cứng (fixed contracture):

+ Liên hệ bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình nếu tình trạng co rút ảnh hưởng đến chức năng.

- Điều chỉnh bằng phẫu thuật chỉnh hình có thể cải thiện tốt tình trạng co rút gập gối hơn 30° ảnh hưởng đến khả năng đi lại.

- Độ nghiêng chậu cố định do co rút gập hông và trật khớp hông một bên ảnh hưởng đến tư thế ngồi và đứng, góp phần gây ra vẹo cột sống, và cản trở việc chăm sóc da: chỉ định phẫu thuật.

- Dụng cụ trợ giúp để phòng ngừa và điều chỉnh co rút mềm.

+ Dụng cụ trợ giúp đứng: 45 đến 60 phút hằng ngày.

+ Dụng cụ chỉnh hình, nẹp, bó bột...:

Nẹp duỗi gối có khớp dùng làm nẹp ban đêm.



Bản lề caroli



Bản lề gập



Serial Casting



Phương pháp bó bột chu kỳ

- Phương pháp bó bột liên tục có đệm lót tốt đối với co rút mềm nhẹ (dưới 20°).
- Nẹp ban đêm AFO: không gập mặt lưng cổ chân quá 90° .
- Nếu không thể đạt được 90° : trước khi đặt nẹp, nẹp kéo giãn được đệm lót tốt.

3.3. Sự thẳng trục: Ngăn ngừa những tư thế ưa thích / theo thói quen.

- Sự thẳng trục của Thân người và Chậu: vẹo cột sống -> Liên hệ bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình.
- Độ dài hai chân khác nhau: Tăng chiều cao khi có sự chênh lệch độ dài hai chân (Với đế lót (tối đa 8mm), dưới giày).
- Sự thẳng trục của cổ chân và bàn chân, nếu co rút mềm:
 - + Gót chân vẹo trong hoặc vẹo ngoài: biến dạng chân vòm: hỗ trợ bằng dụng cụ chỉnh hình trong khi đứng và đi theo nhu cầu liệt.
 - * Chêm trong hay ngoài giữa hoặc sắp bên trong hay ngoài giày.
 - * Nẹp trên mắt cá chân (Supramalleolar orthosis – SMO).
 - + Nẹp AFO.
 - * Biến dạng chân vòm: Đế lót có nâng đỡ vòm có thể giảm bớt các điểm áp lực.

Sự thẳng trục / Tầm vận động/ Độ dài cơ: phải can thiệp phù hợp để theo dõi tầm vận động, khả năng duỗi cơ và sự thẳng trục của khớp xuyên suốt cuộc đời, nhưng tiến hành can thiệp nhiều hơn trong những giai đoạn trẻ đang phát triển nhanh chóng.

3.4. Cảm giác: Ý thức được tác động của khiếm khuyết cảm giác đến khả năng thực hiện theo chức năng, Bệnh nhân nứt đốt sống có thể phụ thuộc nhiều vào thị giác để bù trừ cho khiếm khuyết cảm giác và thiếu nhận thức cảm thụ bản thể.

- Phòng ngừa loét do tỳ đè:

+ Dạy những kỹ thuật giảm bớt áp lực tỳ đè, thay đổi tư thế, chuyển sức nặng, chống đẩy trên xe lăn.

+ Mang dụng cụ chỉnh hình phù hợp; Kiểm tra vùng da mang dụng cụ chỉnh hình.

+ Điều chỉnh tư thế ngồi trên xe lăn, đệm lót chống loét do tỳ đè.

- Dạy phương pháp can thiệp phù hợp cho chi dưới và kỹ thuật bảo vệ khớp khi học cách dịch chuyển, chuyển thể.

4. Khả năng đi lại theo mức tổn thương và nhu cầu dụng cụ chỉnh hình

4.1. Mức ngực và thắt lưng cao: cần nẹp chỉnh hình lớn để nâng đỡ thân người, hông, gối và cổ chân (T)HKAFO) vd:

- Bệ đứng, khung xoay

- Nẹp đi đánh đồng xa (RGO):

+ Khó mang

+ Cần nỗ lực và huấn luyện nhiều

+ Chỉ dành cho những trẻ có động lực cao

+ Tốt cho việc luyện tập đi trong quá trình trị liệu nhưng không tốt cho việc đi mang tính chức năng hoặc đi trong cộng đồng.

4.2. Mức thắt lưng giữa

- Mức độ nẹp tùy theo khả năng gối có thể chủ động gập được bao nhiêu.

- Nẹp KAFO và nạng để đi khoảng cách ngắn.

4.3. Mức thắt lưng thấp

- Dáng đi cơ mông (đi ngã người do cơ mông yếu) điển hình.

- Dáng đi chùng-gập gối (Crouched gait) điển hình.

- Cần nẹp cứng AFO hoặc GRAFO và nạng.

4.4. Càng cao

- Tính ổn định của Hông tốt hơn.

- Có thể đi mà không dùng dụng cụ chỉnh hình hay nâng đỡ chi trên
Nhưng có thể họ sẽ cần dụng cụ chỉnh hình cho bàn chân để có sự thẳng trục cổ chân và bàn chân tốt hơn và để cải thiện dáng đi.

- Có thể thấy rõ khả năng đẩy tới yếu khi chạy hoặc leo cầu thang.

- Đi với dáng đi cơ mông (đi ngã người do cơ mông yếu) nhẹ đến trung bình.

- Có thể cần nẹp AFO hoặc FO.

4.5. Cùng thấp

- Bất thường dáng đi rõ rệt duy nhất ở mức này là thường bệnh nhân có khả năng đẩy tới và độ dài hai bước/độ dài chu kỳ bước giảm khi đi nhanh hoặc chạy do hậu quả của suy giảm lực cơ gập mặt lòng bàn chân.

- Có thể cần Đế lót.

5. Hướng dẫn gia đình/người chăm sóc trẻ

- Cần đưa ngay trẻ đến các cơ sở y tế khi phát hiện thấy các dấu hiệu bất thường về khớp, cơ ở trẻ có dị tật đóng ống sống không kín dạng kín.

- Hướng dẫn cách mang và sử dụng nẹp, dụng cụ hỗ trợ.
- Hướng dẫn cách tập luyện cho gia đình.

BÀI 12. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRỂ BỊ CONG VẠO CỘT SỐNG

I. Đại cương

1. Định nghĩa: Cong vẹo cột sống là tình trạng cong của cột sống sang phía bên của trục cơ thể và vẹo (xoay) của các thân đốt sống theo trục của mặt phẳng ngang.

Cong vẹo cột sống gồm: cong vẹo cột sống cấu trúc và cong vẹo cột sống chức năng.

Cong vẹo cột sống có thể xảy ra đơn thuần hoặc phối hợp với các biến dạng khác của cột sống là gù ở vùng ngực hoặc uốn ở vùng thắt lưng.

2. Nguyên nhân:

- Bẩm sinh: Mất nửa đốt sống, xếp đốt sống.
- Mắc phải: Do tư thế ngồi sai, u xơ thần kinh, di chứng bại liệt, di chứng lao cột sống, bệnh cơ - thần kinh...

3. Phân loại

- Dựa theo độ tuổi:
 - + 0 -5 tuổi: VCS bẩm sinh
 - + 6 – 12 tuổi: VCS khởi phát sớm
 - + 13 – 18 tuổi: VCS vô căn vị thành niên
- Dựa theo định nghĩa:
 - + Cong vẹo cột sống cấu trúc: do sự thay đổi cấu trúc các đốt sống.
 - + Cong vẹo cột sống vô căn là 1 loại cong vẹo cột sống cấu trúc và không tìm ra được rõ nguyên nhân gây ra, thường xảy ra đối với trẻ đang trong độ tuổi phát triển nhanh
 - + Cong vẹo cột sống chức năng: có thể tìm ra nguyên nhân như bất đối xứng chi, thói quen về tư thế, yếu cơ,...

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng

- Cột sống cong vẹo sang phía bên hoặc uốn ra trước, gù ra sau so với trục giải phẫu của cột sống, có thể là một đường cong hoặc hai đường cong.
- Đánh giá sự mất đối xứng

+ Xương bả vai 2 bên không cân đối.

+ Đầu nghiêng

+ Nâng vai

+ Vai đưa ra trước

+ Lồi xương sườn



Nâng vai



Lồi xương sườn

+ Lồi vùng lưng

+ Mất cân bằng nếp eo

+ Nghiêng chậu

+ Gù vùng ngực

+ Mào chậu đưa ra trước



Lồi vùng lưng



Mất cân bằng nếp eo



Gù vùng ngực

1.3. Scoliometer (dụng cụ đo VCS)

1.4. **Nghiệm pháp quả rọi:** Thả quả rọi mà mốc là gai sau của đốt sống C7 sẽ phát hiện rõ độ cong của cột sống.

1.5. **Trên thân mình có thể xuất hiện những đám da đổi màu (màu bã cà phê)**

1.6. **Vùng lưng, đặc biệt là vùng thắt lưng có thể xuất hiện những đám lông...**

1.7. **Có thể phát hiện thấy tình trạng chênh lệch chiều dài hai chân hoặc các dị tật khác của hệ vận động.**

1.8. **Chức năng tìm mạch hô hấp**

1.9. **Thử cơ bằng tay: Có thể phát hiện các cơ yếu**

- Cơ ức đòn chũm

- Cơ ngực lớn

- Cơ dựng sống

- Tứ đầu đùi



- Cơ bụng/ cơ lõi
- Cơ tam đầu đùi

2. Xét nghiệm

2.1. X-quang cột sống thẳng và nghiêng: Để đánh giá độ cong vẹo cột sống, ngoài ra còn giúp đánh giá tuổi xương và các dị tật bẩm sinh vùng cột sống.

- Đo góc COBB (phim thẳng)

+ Cách đo: Xác định đoạn cong, xác định đốt sống đầu tiên và cuối cùng của đoạn cong. Kẻ đường thẳng qua bờ trên của đốt sống trên và bờ dưới của đốt sống dưới. Kẻ hai đường vuông góc với hai đường thẳng trên. Đo góc tạo bởi hai đường vuông góc.

+ Tiêu chuẩn chẩn đoán của cong vẹo cột sống là khi góc COBB $\geq 10^0$ và có biến dạng xoay của cột sống.

Lưu ý: Sai số của đo góc COBB là 5^0 , nếu máy đo thì sai số có thể nhỏ hơn.

- Chụp X-quang khớp háng hoặc các thân xương khi thấy có sự chênh lệch chiều dài chi và biến dạng tại các khớp.

2.2. Chụp cắt lớp vi tính điện toán khi nghi ngờ có sự chèn ép thân đốt sống hoặc đĩa đệm.

2.3. Chụp cộng hưởng từ khi nghi ngờ có khối chèn ép tuỷ.

2.4. Các xét nghiệm hỗ trợ khác như điện cơ đồ, men cơ, sinh thiết, công thức máu, lắng máu, Mantoux... khi có nghi ngờ (theo nguyên nhân).

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp sớm ngay khi phát hiện ra cong vẹo cột sống.
- Hướng dẫn cho gia đình bệnh nhân hoặc bệnh nhân tập luyện tại nhà.
- Khám thường quy sau 3, 6 tháng/lần.

* Mục tiêu:

- Nắn sửa các biến dạng vùng cột sống, khung chậu, lồng ngực...
- Duy trì và tăng cường tầm vận động và khả năng vận động của cột sống.
- Phòng ngừa sự phát triển của các biến dạng.
- Phòng ngừa các bệnh thứ phát của hệ vận động, hệ hô hấp, hệ tim mạch...

* Khuyến nghị về điều trị đối với cong vẹo cột sống vị thành niên:

- Theo dõi (Khuyến nghị: góc COBB $< 10^0$ và có nguy cơ tiến triển).

- Tập luyện ngăn ngừa tiến triển (Khuyến nghị: góc COBB 10^0 - 20^0 và có nguy cơ tiến triển)

- Điều trị nẹp và kết hợp tập luyện (Khuyến nghị: Góc COBB 20^0 - 40^0 và có nguy cơ tiến triển)

- Phẫu thuật (Khuyến nghị: góc COBB $>40^0$)

2. Kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Can thiệp phục hồi chức năng

a) Vận động trị liệu:

- Chỉ định cho cong vẹo cột sống ở mọi lứa tuổi và độ nặng nhẹ khác nhau.

- Thời lượng tập tối thiểu 40p/ ngày.

Bài tập 1: Tăng tầm vận động gập của cột sống lưng:

- Mục tiêu:

+ Gia tăng tầm vận động gập của cột sống lưng

+ Kéo dẫn nhóm cơ duỗi lưng.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Ngồi, 2 chân duỗi thẳng và áp sát, 2 tay đưa ra phía trước

+ Tư thế KTV: Ngồi cạnh và làm mẫu.

+ Tiến hành: Bệnh nhân duỗi thẳng 2 chân áp sát. Hai tay đưa ra trước lưng gập, càng gần các ngón càng tốt. Giữ 15s, nghỉ 10s. Lặp lại 10 lần.

Bài tập 2: Tập mạnh nhóm cơ lõi (cơ bụng):

- Mục tiêu:

+ Tăng trương lực cơ nhóm cơ lõi

+ Tăng cường linh hoạt của cột sống.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Nằm ngửa, 2 tay đan sau gáy, 2 chân duỗi thẳng (hoặc co chân).

+ Tư thế KTV: Đứng hoặc quỳ bên cạnh, 1 tay cố định trên 2 đùi và 1 tay cố định trên 2 cẳng chân.

+ Tiến hành: KTV cố định 2 chân, bệnh nhân 2 tay đan sau gáy, gập thân và xoay thân, khuỷu sang bên đối diện. Lặp lại 3 hiệp, giữa mỗi hiệp nghỉ 1 phút. Tăng tiến số lần gập thân sau mỗi tuần tập luyện

Bài tập 3: Kéo dẫn cơ cột sống:

- Mục tiêu:

- + Kéo dẫn các nhóm cơ bên trái/ bên phải cột sống
- + Phòng ngừa co rút cột sống thắt lưng.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Ngồi khoanh chân trên bàn, tay buông thõng 2 bên mép bàn

+ Tư thế KTV: Đứng cạnh BN và quan sát.

+ Tiến hành: Bệnh nhân giữ thân dưới của mình cố định. Sau đó cố gắng nghiêng thân mình về 1 bên (lưu ý là phần mông của bên nghiêng không được nhấc lên, cả 2 bên mông đều chạm bàn). Giữ tư thế 15s, nghỉ 10s, lặp lại 10 lần.

Bài tập 4: Kéo dẫn cột sống:

- Mục tiêu:

- + Kéo dẫn cột sống.
- + Tăng cường tính đàn hồi của thân mình.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Đứng 2 tay gập 180^0 , duỗi thẳng.

+ Tư thế KTV: Đứng cạnh quan sát.

+ Tiến hành: Hai tay bệnh nhân bám vào xà ngang, đu người thả lỏng, gót chân rời khỏi sàn. Duy trì tư thế 15p.

Bài tập 5: Thở mím môi

- Mục tiêu:

- + Cải thiện chức năng hô hấp.
- + Tăng cường độ giãn nở của lồng ngực.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Nằm ở tư thế nửa nằm nửa ngồi.

+ Tư thế KTV: Đứng cạnh.

+ Tiến hành: Bệnh nhân thở ra hơi dài, sau đó hít vào bằng mũi chậm trong vài giây, rồi thở chậm trong 4-6s xuyên qua môi mím như là đang huýt sáo. Hai tay bệnh nhân đặt dưới cơ hoành.

Bài tập 6: Tập di động lồng ngực

- Mục tiêu:

- + Cải thiện tư thế cột sống.

+ Tăng cường chức năng phổi.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Ngồi, người cúi về phía trước.

+ Tư thế KTV: Ngồi sau, 2 bàn tay đặt sau lưng và đáy phổi.

+ Tiến hành: Bệnh nhân hít vào thật sâu và thở ra từ từ, đảm bảo có sự giãn nở của lồng ngực.

Bài tập 7: Tập mạnh nhóm cơ dựng sống

- Mục tiêu

+ Tăng cường sức mạnh cơ duỗi thân.

+ Duy trì tư thế cột sống.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Nằm sấp hai tay thả lỏng dọc theo thân người.

+ Tư thế KTV: 1 tay giữ ở phần đùi và 1 tay giữ ở cẳng chân bệnh nhân.

+ Tiến hành: Bệnh nhân cố gắng ưỡn người lên cao hết sức. Duy trì 10s, nghỉ 10s. Thực hiện 3 hiệp, giữa các hiệp nghỉ 1 phút. Tăng tiến số lần ưỡn sau mỗi 1 tuần tập luyện

Bài tập 8: Bài tập Plank:

- Mục tiêu:

+ Tăng cường sức bền cơ lõi, cơ khối giảm mỏi cơ, đau cột sống.

+ Duy trì ổn định cột sống.

- Kỹ thuật:

+ Tư thế bệnh nhân: Nằm sấp

+ Tư thế KTV: Quan sát người bệnh

+ Tiến hành: Chống khuỷu tay vuông góc xuống sàn nhà, nhắc mông và duy trì tư thế như chống đẩy. Duy trì tư thế 30s và tăng tiến dần lên 1 phút, 1 phút 30 giây sau mỗi 2 tuần tập luyện.

b. Điều trị bằng máy nẹp chỉnh hình:

- Chỉ định:

+ Tuổi: Ở trẻ trai < 18 tuổi và trẻ gái < 17 tuổi.

+ Góc COBB > 25 độ và < 60 độ .

+ 8 độ < độ xoay của cột sống (Scoliometer) < 25 độ (góc COBB).

+ < 25 độ (góc COBB) nhưng tiến triển nhanh trong 3 tháng (> 5 độ).

- Có loại áo nẹp chỉnh hình:

+ Boston.

+ Minwauker.

+ Chêneau.

+ Lyon.

+ Mieder...

- Theo dõi: 3 tháng đến khám lại 1 lần, 6 tháng chụp Xquang 1 lần.

- Chống chỉ định: Khi trẻ đã trưởng thành > 22- 25 tuổi, nẹp chỉnh hình không có hiệu quả, độ cong không tòi đi, độ vẹo > 60 độ, ảnh hưởng đến thẩm mỹ, tâm lý.

- Thực hiện: Mang nẹp 23h/ngày.

2.2. Can thiệp khác

a) *Phẫu thuật chỉnh hình:*

- Góc COBB > 45 độ

- Khi sự cong vẹo ảnh hưởng đến chức năng của các cơ quan khác.

b. *Điều trị bằng kéo dẫn cột sống:*

- Kéo dẫn cột sống bằng máy Eltrac hàng ngày cũng có tác dụng nắn chỉnh cong vẹo và ngăn chặn sự tiến triển của cong vẹo cột sống.

- Thông số:

+ Trọng lượng kéo: 1/3 – 1/5 trọng lượng cơ thể

+ Thời gian: 20 phút

- Thận trọng:

+ Các bệnh hoặc cấu trúc ảnh hưởng đến cột sống (khối u, nhiễm trùng, viêm khớp dạng thấp, sử dụng steroid kéo dài).

+ Khi áp lực đai có thể nguy hiểm (phình động mạch chủ, rối loạn chức năng tim phổi).

+ Không có khả năng chịu đựng tư thế nằm ngửa hoặc sấp (vấn đề cột sống, trào ngược dạ dày thực quản).

+ Có tiền sử đột quy, TBMMN, cơn thiếu máu não thoáng qua.

- Chống chỉ định:

+ Bất cứ tình trạng nào nằm trong chống chỉ định cử động (gãy xương, chèn ép tủy, ngay sau phẫu thuật cột sống).

+ Tồn thương cấp tính hoặc viêm.

+ Khớp không vững, tăng tính di động quá mức.

3. Nơi thực hiện kỹ thuật

3.1. Tại cộng đồng: Kỹ thuật a.

3.2. Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, PHCN: a, b, c, d.

3.3. Phối hợp các kỹ thuật: a, b, c, d.

4. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật

4.1. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà:

- Cha mẹ trẻ cần lưu ý khi thấy trẻ đi lệch vai, một bên lưng có khối gồ lên so với bên kia.

- Cần đưa ngay trẻ đến các cơ sở y tế khi phát hiện thấy các dấu hiệu bất thường ở lưng trẻ để được chẩn đoán xác định và hướng dẫn tập luyện cho trẻ.

4.2. Tiến triển/biến chứng, tiên lượng của bệnh/tật

- Phát hiện sớm, can thiệp sớm sẽ tránh được các biến chứng teo cơ, vẹo cột sống tiến triển, ảnh hưởng chức năng của các cơ quan tim mạch, hô hấp...

4.3. Giới thiệu các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, phục hồi chức năng

BÀI 13. XỬ TRÍ MỘT SỐ VẤN ĐỀ VỀ KHỚP GỐI Ở TRẺ EM (CHÂN VÒNG KIỀNG, CHÂN CHỮ X)

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Chân vòng kiềng (genu varum) được mô tả là 2 đầu gối xa nhau nhưng mắt cá chân lại sát nhau

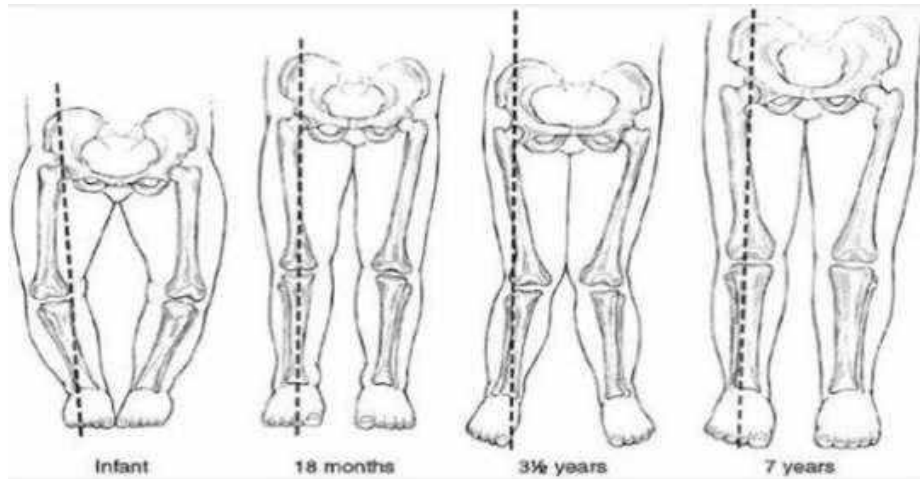
- Chân chữ X (genu valgum) được mô tả là đầu gối gần nhau nhưng 2 mắt cá chân cách xa nhau

2. Nguyên nhân

2.1. Sinh lý bình thường

- Chân vòng kiềng thường gặp vào năm thứ hai sau sinh. Chân vòng kiềng sinh lý thường không cần can thiệp trừ khi nó tồn tại sau 2 tuổi và có chiều hướng gia tăng nặng hơn và có kèm các dấu hiệu bệnh lý khác

- Chân chữ X rất thường gặp ở lứa tuổi 3 - 4 tuổi. Sự cong vẹo sẽ được điều chỉnh ở tuổi thứ 8, chân chữ X sinh lý thường không cần can thiệp trừ khi nó có triệu chứng hay gia tăng mức độ cong vẹo.



2.2. Phân biệt chân vòng kiềng, chân chữ X sinh lý và bệnh lý

| Đặc tính | Sinh lý | Bệnh lý |
|---------------------|--|--|
| Tần suất | Thường gặp | Hiếm gặp |
| Bệnh sử gia đình | Thường không mang tính chất gia đình | Có thể xảy ra trong gia đình |
| Ăn kiêng | Bình thường | Có thể có ăn kiêng |
| Sức khỏe tổng quát | Tốt | Có bất thường về sức khỏe |
| Thời điểm phát hiện | Chân vòng kiềng: năm thứ hai Chân chữ X: năm thứ ba | Xảy ra không đúng với trình tự bình thường về thời gian Thường tiến triển nặng thêm |

| | | |
|-----------------------------|-------------------------|--|
| Chiều cao | Bình thường so với tuổi | Thấp hơn 5% so với chiều cao bình thường |
| Sự đối xứng | Đối xứng | Có thể đối xứng hoặc không đối xứng |
| Mức độ di lệch của khớp gối | Nhẹ cho đến trung bình | Thường vượt quá ± 2 SD |

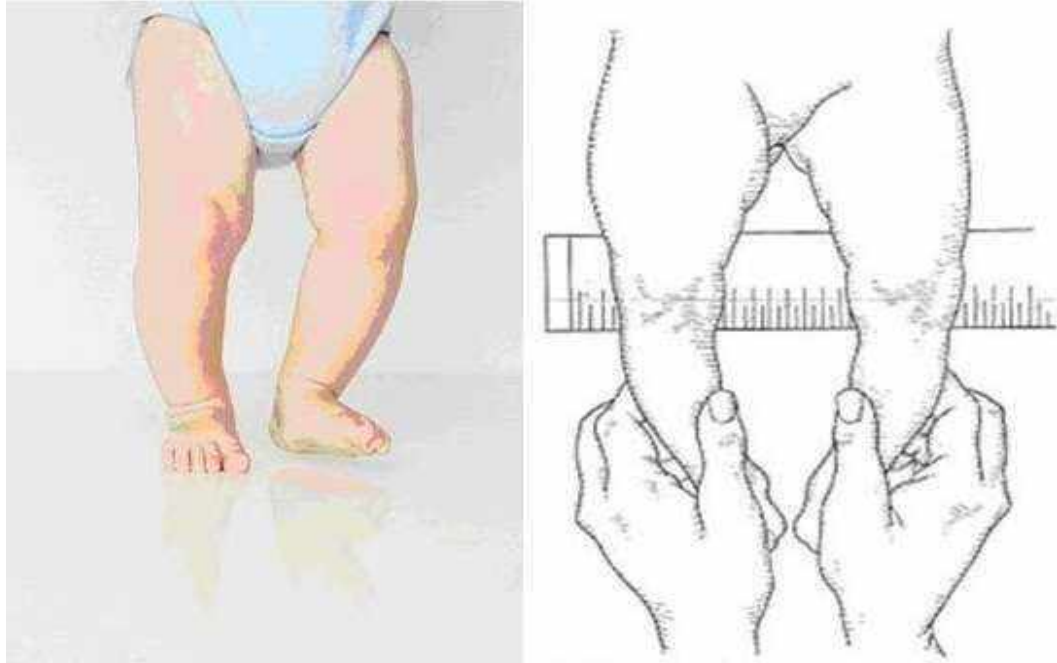
II. Phát hiện sớm - Khám và lượng giá

1. Bệnh sử

- Thời điểm phát hiện.
- Trẻ có bị chấn thương hoặc bệnh lý nào không.
- Sức khỏe chung của trẻ.
- Gia đình có ăn kiêng và cho trẻ ăn kiêng không.
- Thành viên khác trong gia đình có bị giống trẻ không.

2. Khám và lượng giá

- Chiều cao: bình thường không.
- Các phần của cơ thể: cân đối không.
- Tình trạng có đối xứng không.
- So sánh với khi nằm, tình trạng có tăng thêm khi đứng đi không.
- Biến dạng khác đi kèm.
- Chiều dài hai chân.
- Đo góc biến dạng của khớp gối.
- Đo khoảng cách:
 - + Giữa hai lồi cầu trong của xương đùi (chân vòng kiềng).
 - + Giữa hai mắt cá trong (chân chữ X).



Khoảng cách giữa 2 lồi cầu trong xương đùi
sau khi áp sát nhẹ mắt cá trong là 10 cm

I

I

I. Can thiệp sớm

Tùy theo nguyên nhân bệnh lý là gì sẽ có các cách can thiệp khác nhau cụ thể một số bệnh lý như:

1. Bệnh tạo xương bất toàn

- Là rối loạn xương bẩm sinh với khối lượng xương thấp và gia tăng gãy xương.
- Biểu hiện cổ điển: gãy xương nhiều lần tự lành, biến dạng xương, xẹp đốt sống, lồm sọ.
- Nếu nghi ngờ, chuyển khám chuyên khoa nội tiết và chỉnh hình nhi.
- Phẫu thuật: đóng đinh dẻo nội tủy, không dùng nẹp vít.



2. Bệnh còi xương phụ thuộc vit.D (Rickets)

- Nghi ngờ bệnh còi xương:
- + Bị chân chữ X tiến triển.
- + Lùn.
- + Ăn kiêng và gia đình có người bị giống trẻ.
- Do thiếu vitD.
- Thiếu cung cấp canxi nghiêm trọng do chế độ dinh dưỡng.
- Nếu nghi ngờ, chuyên khám chuyên khoa nội tiết và chỉnh hình nhi.
- Phẫu thuật nên trì hoãn cho đến cuối giai đoạn tăng trưởng, tránh tái phát.



3. Bệnh Blount

- Rối loạn về sự tăng trưởng liên quan đến phần trong của đĩa tăng trưởng đầu gối xương chày gây ra biến dạng chân vòng kiềng.
- Thường gặp ở trẻ da đen, trẻ béo phì.
- Xảy ra hai bên. Nguyên nhân chưa rõ.
- Nếu nghi ngờ, chuyên khám chuyên khoa chỉnh hình nhi.
- Phẫu thuật khi bắt đầu có sự bất cân xứng trong quá trình phát triển, thực hiện trước 4 tuổi.

BÀI 14. PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM CHO TRẺ CÓ BÀN CHÂN BỆT

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Không có định nghĩa được chấp thuận rộng rãi về bàn chân bẹt nhi khoa. Tuy nhiên thông thường sẽ được mô tả là vẹo ngoài gót và phẳng cung vòm dọc trong. Bàn chân bẹt ở trẻ em rất phổ biến và hầu hết là tư thế sinh lý bình thường mà không cần điều trị.

2. Dịch tễ

Tỷ lệ lưu hành ở các nước phương tây được ghi nhận về bàn chân bẹt rất khác nhau và phổ phân bố là từ 0.6% - 77.9%, tỷ lệ lưu hành bàn chân bẹt cách biệt này được ghi nhận là do liên quan đến một vài yếu tố như là nhóm tuổi và các phương pháp đánh giá khác nhau, Hiện tại chưa có nghiên cứu tỷ lệ lưu hành bàn chân bẹt tại Việt Nam.

3. Nguyên nhân

3.1. Nguyên nhân phổ biến của bàn chân bẹt mềm bao gồm:

- Quá trình sinh lý bình thường
- Lỏng lẻo dây chằng tổng thể
- Vấn đề sinh cơ học – các vấn đề xoay/bàn chân thuông
- Các rối loạn thần kinh - CP/giảm trương lực cơ
- Rối loạn Collagen – Ehlers-Danlos (gen)
- Các rối loạn Gen – hội chứng Dow/Marfan

3.2. Nguyên nhân phổ biến của bàn chân bẹt cứng bao gồm:

- Bàn chân bẹt co cứng mác
- Xương sên thẳng bẩm sinh
- Dính cổ chân (bẩm sinh)
- Chấn thương
- Viêm khớp vô căn vị thành niên

4. Phân loại: Bao gồm 2 loại bàn chân Bẹt chính là:

4.1. Bàn chân bẹt mềm

Phần lớn bàn chân bẹt mềm là sinh lý và cung vòm dọc trong sẽ phát triển trong 10 năm đầu đời, Bàn chân bẹt mềm hiếm khi gây đau hay giảm chức năng

ở trẻ em, Biến dạng mềm có thể giảm khi trẻ không chịu sức hay khi trẻ đứng bằng ngón chân

4.2. Bàn chân bẹt cứng: Là 1 biến dạng cứng thường gây đau và gây ra do bởi tình trạng viêm nhiễm

Cả 2 bàn chân bẹt mềm và cứng có thể tồn tại như là 1 bệnh lý đơn lẻ hay là 1 phần trong tình trạng lâm sàng rộng lớn hơn.

5. Lượng Giá

Lượng giá bao gồm các phần sau:

5.1. Quan sát

Chân bẹt hay chân mõi, chịu sức với không chịu sức

5.2. Khám xét chủ quan

- Tuổi
- Tiền sử gia đình
- Các triệu chứng
- Chấn thương
- Hoạt động
- Các điều trị trước đây

5.3. Tiền sử đau

5.4. ROM –tăng VS giảm

- Gập mặt lưng/ gập mặt lòng cổ chân
- Nghiêng trong/ngoài khớp dưới sên và khớp giữa cổ chân
- Luôn so sánh 2 bên

5.5. Tiêu chuẩn Beighton

- Là công cụ đánh giá lỏng lẻo khớp phổ biến
- Thang điểm 9 điểm, không cung cấp độ lỏng lẻo mà chỉ đánh giá là có hay không.

5.6. Chỉ số tư thế bàn chân

Chỉ số tư thế bàn chân (FPI) là 1 công cụ chẩn đoán lâm sàng nhằm lượng hóa mức độ mà bàn chân được đánh giá là quay ngửa, quay sấp hay tư thế trung tính.

Là 1 phương pháp đơn giản đánh giá nhiều yếu tố của bàn chân thành 1 kết quả định lượng được, là 1 dấu hiệu về bàn chân tổng thể có thể giúp xác định liệu mất thăng trục sinh cơ học có phải là 1 yếu tố của bàn chân bẹt mềm hay là không

6 tiêu chuẩn lâm sàng được dùng trong FPI-6 là:

- Sờ nắn đầu xương sên
- Độ cong phía trên và dưới của mắt cá ngoài
- Tư thế của xương gót trong mặt phẳng trán
- Độ nhô của vùng khớp sên ghe
- Cung vòm dọc trong
- Độ dang/áp của bàn chân trước so với bàn chân sau

III. Can thiệp sớm

- Thu thập toàn bộ bệnh sử rất quan trọng trong các tình huống lâm sàng.
 - Xác định kiểu bàn chân bẹt (mềm hoặc cứng) là rất quan trọng để biết tiến trình quản lý như thế nào.

- Nếu cứng cần xác định nguyên nhân
- Nếu mềm – có triệu chứng (đau) hay không triệu chứng (không đau)
- Nên phân loại bàn chân bẹt mềm theo 3 loại:

+ Không có triệu chứng / cải thiện

+ Không có triệu chứng/ không cải thiện

+ Có triệu chứng

- Xác định các nhóm này sẽ giúp chúng ta quản lý bàn chân bẹt tốt hơn

1. Bàn chân bẹt không có triệu chứng và cải thiện dần theo thời gian:

Theo dõi và không cần can thiệp

2. Bàn chân bẹt không có triệu chứng nhưng không cải thiện:

Giám sát tái khám theo định kỳ có thể cần mang giày (tùy tình trạng), khuyến cáo kéo giãn các nhóm cơ liên quan vùng chi dưới, tập luyện các bài tập cảm thụ bản thể và thăng bằng cho trẻ

3. Bàn chân bẹt có triệu chứng:

Mang giày, miếng lót, nẹp chỉnh hình nhằm các mục tiêu:

- Khôi phục cấu trúc và nâng đỡ các cột bên trong và ngoài của bàn chân
- Kiểm soát quay sấp khớp dưới sên – làm thẳng trục khớp sên gót
- Tăng cử động quay ngửa đồng thời giảm cử động quay sấp
- Kích hoạt cơ chày sau hiệu quả hơn
- Giảm mỏi cơ do mất cân bằng cơ do phát triển.

- Kéo giãn các cấu trúc khác (cân nhắc đánh giá cơ bụng chân và cơ hamstring)

- Tập mạnh các cơ khác – nếu có dấu hiệu mất cân bằng cơ

- Tăng cảm thụ bản thể và cân bằng tư thế

4. Can thiệp cho bàn chân bẹt cứng:

- Cần xác định các nguyên nhân chính xác.

- Các lựa chọn phẫu thuật thường là phù hợp nhất

- Nẹp có thể được sử dụng nhưng mục tiêu là bù trừ dị dạng và nâng đỡ tư thế bàn chân. Nẹp AFO có thể được dùng trong 1 vài trường hợp đặc biệt là sau phẫu thuật.

CHƯƠNG II.
PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ
KHUYẾT TẬT NGHE NÓI

BÀI 1. SÀNG LỌC KHIẾM THÍNH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Khiếm thính là hiện tượng giảm một phần hay toàn bộ khả năng cảm nhận âm thanh.

Khiếm thính bẩm sinh chiếm từ 3 đến 5 trẻ /1000 trẻ sinh sống. Sàng lọc khiếm thính là dùng một thiết bị kỹ thuật để phát hiện một trẻ bị khiếm thính trong cộng đồng. Kỹ thuật phải đảm bảo có độ nhạy và độ đặc hiệu cao, dễ sử dụng và dễ áp dụng trong cộng đồng.

2. Nguyên nhân

Có rất nhiều nguyên nhân gây khiếm thính ở trẻ em như:

2.1. Nguyên nhân do mẹ

- Do mẹ bị một số bệnh trong quá trình mang thai như: Rubella, Cúm, sởi...
- Do mẹ dùng một số thuốc hoặc hóa chất trong quá trình mang thai: Kháng sinh nhóm Aminosit, Thuốc chữa Ung thư, đái đường...
- Nhiễm độc thai nghén, nhiễm độc hóa chất trong quá trình mang thai

2.2. Nguyên nhân do con

- Con bị đẻ non, suy hô hấp sau đẻ, ngạt sau đẻ, chất thương, tai biến sản khoa.
- Do trẻ bị Viêm tai giữa, viêm não, màng não, xuất huyết não, vàng da nhân...
- Trẻ bị dị tật bẩm sinh vùng đầu, tai, bại não...
- Do trẻ sử dụng thuốc gây độc thần kinh như Aminosit, hóa chất chữa ung thư...

Nghe là tiền đề của nói, trẻ nghe được sẽ có khả năng học nói bằng cách bắt chước âm thanh nghe được. Tuổi vàng để phát triển ngôn ngữ là dưới 3 tuổi, do đó, nếu trẻ bị nghe kém mà không được phát hiện sớm sẽ không có đủ thời gian cần thiết để học nói dẫn đến khó khăn trong giao tiếp, học tập dẫn đến chậm hoặc không phát triển được trí tuệ, trở thành gánh nặng cho gia đình và xã hội. Sàng lọc khiếm thính giúp phát hiện sớm (ngay sau khi sinh) và can thiệp sớm giúp trẻ phát triển ngôn ngữ, trí tuệ có thể nghe nói và học tập được.

II. Phát hiện sớm

1. Lâm sàng - Khám chẩn đoán và phân loại

- Tiền sử: Khám, hỏi tiền sử bệnh tật chung, tiền sử nghe kém của bệnh nhân và gia đình

- Hỏi tiền sử sản khoa, tiền sử mang thai của mẹ,

- Khám toàn thân: Khám toàn thân và chú ý một số bệnh trong cùng hội chứng với nghe kém di truyền.

2. Chẩn đoán xác định: Bệnh nhân được sàng lọc khiếm thính 2 lần không qua (Reffer)

- Đã được khám thính lực bằng các test đo chuyên sâu (Đơn âm, ABR Test, ASSR) xác định bị nghe kém. Có ngưỡng nghe ở mức > 25dB

- Lâm sàng: Không hoặc kém phản xạ với âm thanh

- Công cụ, bảng kiểm đánh giá: Máy đo sàng lọc khiếm thính, (OAE hoặc ABR, ASSR) Bảng thính lực đồ

- Cận lâm sàng: Chụp CT, MRI Xương Thái dương nếu chẩn đoán xác định là có nghe kém

- Chẩn đoán phân biệt: chẩn đoán phân biệt nghe kém với một số bệnh hoặc hội chứng

- Sơ đồ 2: Sàng lọc khiếm thính tiền học đường

- + Không có đáp ứng với âm thanh, không có ngôn ngữ trong một số bệnh: Bại não, tự kỷ, HC Down...

- + Phân biệt chậm nói, nói ngọng trong một số bệnh của bộ máy phát âm như: Ngắn phanh lưỡi, khe hở môi, vòm, bệnh Thanh quản.

- + Lưu đồ chẩn đoán (sơ đồ 1, sơ đồ 2)

3. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

- Tại cộng đồng: Sàng lọc khiếm thính sơ sinh và sàng lọc khiếm thính tiền học đường

- Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh PHCN: Khám thính giác chuyên sâu, để chẩn đoán xác định nghe kém, tư vấn can thiệp

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

Sàng lọc khiếm thính càng sớm càng tốt, Có chẩn đoán xác định trước 3 tháng tuổi, can thiệp điều trị trước 6 tháng tuổi.

2. Các kỹ thuật can thiệp

- Can thiệp bằng máy trợ thính và trị liệu ngôn ngữ

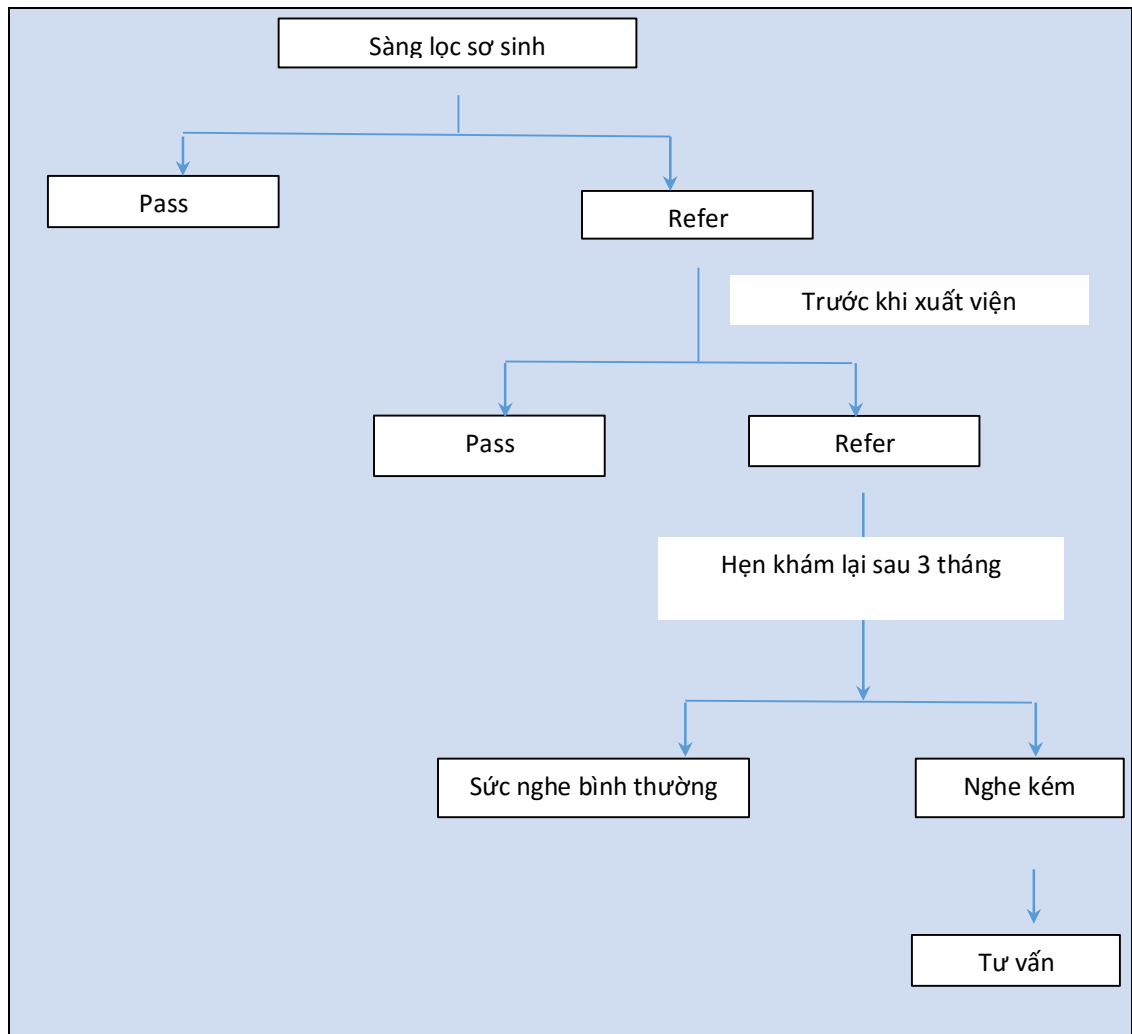
- Can thiệp bằng ốc tai điện tử và trị liệu ngôn ngữ
- Trị liệu ngôn ngữ đơn thuần
- Ngôn ngữ ký hiệu
- Tai biến: Tai biến trong phẫu thuật ốc tai điện tử
- Quản lý bệnh nhân: Cần có hồ sơ theo dõi, đánh giá sức nghe định kỳ, đánh giá sự phát triển ngôn ngữ, kỹ năng giao tiếp, chất lượng sống của trẻ
- Dùng đa phương pháp trị liệu ngôn ngữ như: AVT, hai ngôn ngữ hai văn hóa, ngôn ngữ ký hiệu...

3. Tuyển áp dụng và Người thực hiện

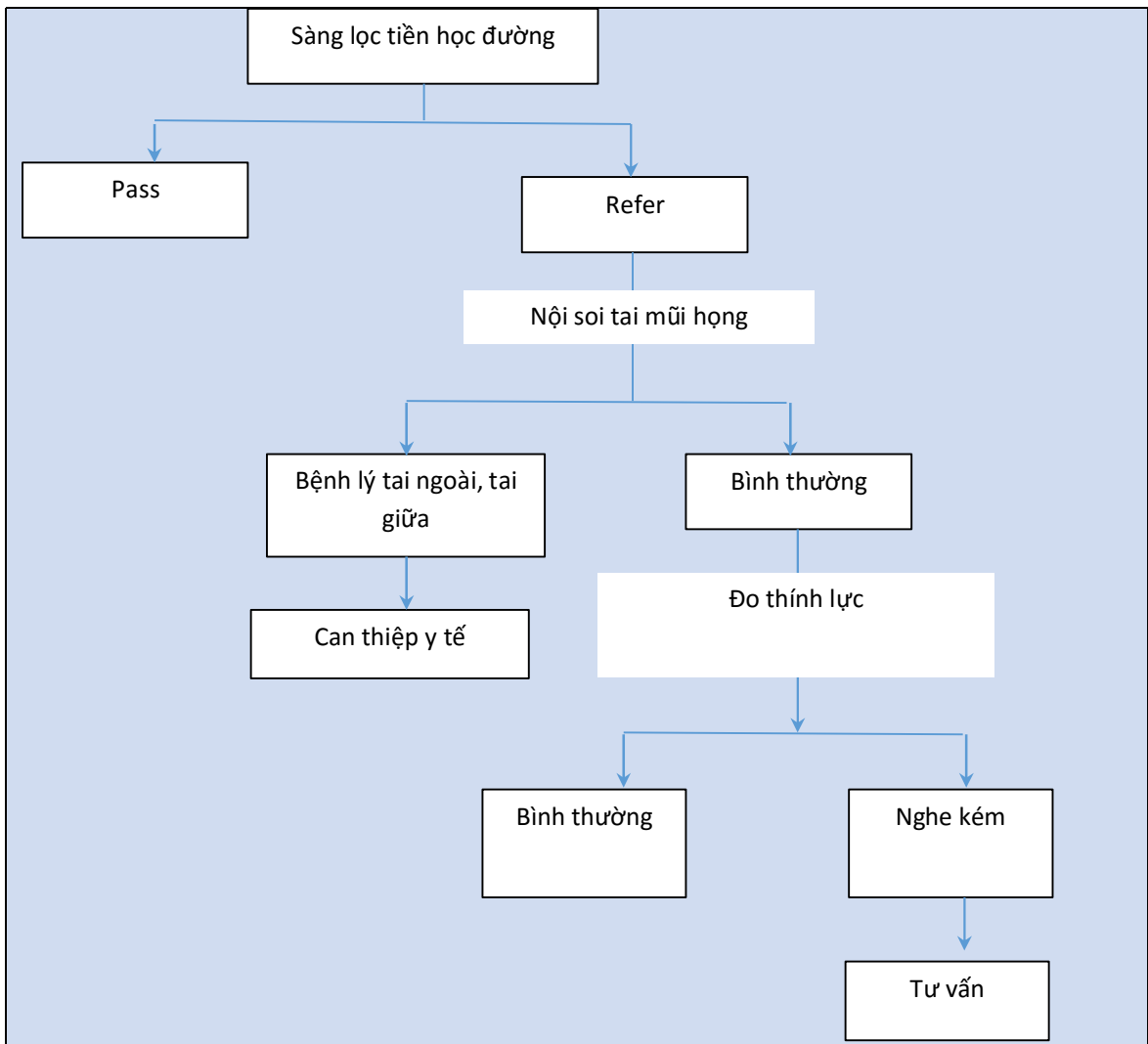
- Trị liệu ngôn ngữ từ tuyến Tỉnh trở lên, do giáo viên ngôn ngữ thực hiện.
- Cấy ốc tai điện tử thực hiện từ tuyến tỉnh trở lên, do phẫu thuật viên có kinh nghiệm thực hiện.
- Tại cộng đồng: hỗ trợ can thiệp cộng đồng, theo dõi phát triển ngôn ngữ và trí tuệ
- Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh PHCN: Trị liệu ngôn ngữ và theo dõi thính giác

4. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

- Tư vấn và hướng dẫn: Theo dõi đánh giá sự phát triển ngôn ngữ theo tuổi.
- Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn
- Thảo luận về Kế hoạch can thiệp trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa
- Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp / hỗ trợ trẻ tại nhà
- Chăm sóc, dinh dưỡng
- Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng: Trung tâm Thính học và trị liệu ngôn ngữ bệnh viện Nhi trung ương, số 18 ngõ 879 Đê La Thành, quận Đống Đa, Hà Nội.
- Hướng dẫn thủ tục xác định mức độ khuyết tật và các chế độ chính sách bảo trợ xã hội. Lấy giấy xác nhận tình trạng bệnh tật tại cơ sở khám chữa bệnh, làm hồ sơ theo hướng dẫn của phòng lao động thương binh xã hội cấp quận, huyện.
- Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà (Hồ sơ cá nhân, kế hoạch can thiệp...)



Sơ đồ 1: Sàng lọc khiếm thính sơ sinh



Sơ đồ 2: Sàng lọc tiền học đường

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ KHIẾM THÍNH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Nghe kém là tình trạng bệnh lý giảm một phần hoặc toàn bộ khả năng cảm nhận về âm thanh¹¹.

- Nghe kém một trong những tình trạng bệnh lý thường gặp ở trẻ em, cứ 1000 trẻ sinh ra thì có khoảng 2 đến 4 trẻ nghe kém¹². Theo ước tính của tổ chức Y tế thế giới, có khoảng 5% dân số thế giới tương đương với 360 triệu người, trong đó có 32 triệu trẻ em gặp vấn đề về thính lực¹³. Ở Việt Nam, theo Bộ Lao động Thương binh và Xã hội tính đến năm 2003, có khoảng 662,000 trẻ bị khuyết tật, trong đó nghe kém chiếm 17%, là loại khuyết tật phổ biến thứ hai sau khuyết tật vận động¹⁴.

2. Nguyên nhân và yếu tố nguy cơ

2.1. Nguyên nhân chính

- Nguyên nhân di truyền: Khoảng 50% tất cả các trường hợp nghe kém bẩm sinh là do di truyền. Trong số đó, khoảng 70% nhiễm sắc thể (NST) thường dạng trội và 1 - 2% di truyền qua NST giới tính X. Nghe kém nằm trong hội chứng chiếm 30% tổng số di truyền. Toriello, HV (2004) và cộng sự đã mô tả hơn 400 hội chứng di truyền có nghe kém và được chia ra làm di truyền NST thường trội và lặn và NST giới tính X¹⁵⁻¹⁶.

- Nguyên nhân không do di truyền: phần lớn các trường hợp nghe kém đều không rõ nguyên nhân.

2.2. Yếu tố nguy cơ

- Hội liên hiệp thính học sơ sinh của Mỹ (JCIH) năm 2007 đã đưa ra Guidline gồm 9 yếu tố nguy cơ cao gây nghe kém ở trẻ bao gồm¹⁷:

¹¹. Lương Sỹ Cán (1995), Điếc và nghễnh ngãng, một số điểm lịch sử về chuyên môn kỹ thuật, Nội san Tai Mũi Họng Hà Nội, p 12-14.

¹². WHO (2013). Deafness and hearing loss, [Online] Available at <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs300/en/>, 15/6/2021.

¹³. Bộ Lao động - Thương binh và Xã hội và Unicef (2004), Phân tích tình hình trẻ em khuyết tật ở Việt Nam, Nhà xuất bản Lao động - Xã hội, Hà Nội.

¹⁴. Đặng Xuân Hùng, Đặng Hùng Cường (2017), Thính học lâm sàng bệnh tai trong, Nhà xuất bản Y học, p 278-280.

¹⁵. Toriello HV, W Reardon và RJ Gorlin (2004), Hereditary Hearing Loss and Its Syndromes, Oxford University Press, London.

¹⁶. Pediatrics. Joint Committee of Infant Hearing, Position Statement 2007120 (4), pp. 898-921.

¹⁷. ASHA (2015), Effects of Hearing loss on Development, Audiology Information Series, 10802.

+ Người chăm sóc lo lắng trẻ gặp vấn đề về khả năng nghe, lời nói, ngôn ngữ hoặc chậm phát triển.

+ Điều trị tại khoa Hồi sức sơ sinh trên 5 ngày bao gồm các biện pháp can thiệp hỗ trợ: thở ECHMO, thông khí hỗ trợ, sử dụng thuốc gây độc cho tai (Gentamycin, tobramycin), thuốc lợi tiểu, vàng da tăng bilirubin có thay máu.

+ Nhiễm trùng bào thai như CMV, Toxoplasma, rubella, sởi, quai bị, giang mai...

+ Dị tật đầu mặt bao gồm: Dị tật vành tai, ống tai, tai giữa, tai trong và xương thái dương.

+ Hội chứng lâm sàng liên quan đến nghe kém bao gồm: hội chứng Waardenburgs, u sợi thần kinh, Usher, hội chứng Alport, hội chứng Pendred..

+ Rối loạn thoái hoá thần kinh như hội chứng Hunter, bệnh lý rối loạn cảm giác thần kinh vận động như Friedreich Ataxia, hội chứng Charcot- Marie- Tooths.

+ Nhiễm trùng do nguyên nhân vi khuẩn hoặc virus có khả năng gây nghe kém như viêm màng não, herpes virus hoặc varicella virus, viêm tai giữa..

+ Chấn thương đầu và hoặc xương thái dương phải nằm viện

+ Trị liệu hoá chất hoặc xạ trị.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm

- Nghe kém ở trẻ em là nguyên nhân dẫn đến sự chậm phát triển kỹ năng giao tiếp và ngôn ngữ, ảnh hưởng đến khả năng học tập. Việc giao tiếp khó khăn thường khiến cho trẻ bị cô lập trong xã hội và nghèo nàn kỹ năng sống. Trầm trọng hơn, trẻ bị nghe kém nặng không được can thiệp có thể bị tàn tật điếc câm cả đời¹⁸.

- Phát hiện sớm và can thiệp phù hợp sẽ giúp trẻ có cơ hội khôi phục khả năng nghe và nói gần như bình thường. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng trẻ có nghe kém được phát hiện sớm và can thiệp sớm trước 6 tháng có chỉ số phát triển ngôn ngữ nhận thức, ngôn ngữ biểu đạt và ngôn ngữ chung cao hơn đáng kể so với các trẻ được phát hiện và can thiệp muộn sau 6 tháng¹⁹⁻²⁰. Do đó, sẽ mang lại cho trẻ cơ hội lớn trong việc phát triển các kỹ năng ngôn ngữ, giúp trẻ

¹⁸. Carol polinski (2003). Hearing outcome in the Neonatal intensive care unit Graduate, Newborn and infant nursing care, September Volume 3, Issue 3, pp 99-103

¹⁹. Yoshinaga-Itano, PhD*; Allison L. Sedey, PhD*; Diane K. Coulter, BA; et all (1998). Language of Early- and Later-identified Children With Hearing Loss, Pediatric Vol. 102 No. 5, p223-230

²⁰. Papsin BC, Gordon KA(2008). Bilateral cochlear implants should be the standard for children with bilateral sensorineural deafness, Curr Opin Otolaryngol Head Neck Sur, p 69-74.

học tập, hòa nhập cộng đồng và giảm gánh nặng cho bản thân trẻ, gia đình và xã hội đồng thời mở ra tương lai phát triển như những trẻ bình thường khác²¹.

II. Phát hiện sớm

1. Phát hiện sớm giảm thính lực ở trẻ sơ sinh

1.1. Khám, chẩn đoán nghe kém

- Sàng lọc thính lực sơ sinh được thực hiện cho trẻ từ lúc sinh ra đến lúc trẻ được 1 tháng tuổi. từ những thập niên 90. Chương trình này đã được JCIH đưa ra những khuyến cáo đầu tiên và sau đó có những hướng dẫn cụ thể về việc thực hiện chương trình Quốc gia về sàng lọc thính lực sơ sinh tại các bang của Mỹ. Chương trình này nhanh chóng phát triển sang ra nhiều các quốc gia khác²².

- Sàng lọc thính lực sơ sinh đã được đưa vào chương trình chăm sóc sức khoẻ cộng đồng của nhiều quốc gia và đã có những đóng góp đáng kể trong việc phát hiện sớm và can thiệp sớm cho trẻ nghe kém. Đây là một trong những biện pháp tối ưu nhất để phát hiện trẻ có vấn đề về sức nghe bẩm sinh hay không²³.

- Sàng lọc thính lực sơ sinh được thực hiện cho tất cả các trẻ từ lúc mới sinh ra cho đến 1 tháng tuổi. Tất cả các trường hợp trẻ không vượt qua test sàng lọc sẽ được hướng dẫn theo dõi và đo chẩn đoán khi trẻ đủ 3 tháng tuổi. Các trẻ không được thực hiện test sàng lọc đều được khuyến cáo thực hiện các thăm dò về thính học sớm nhất có thể.

1.2. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển

a. Khám chẩn đoán và phân loại

- Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển
- Tiền sử bản thân:
 - + Tuổi thai, cân nặng khi sinh.
 - + Các yếu tố liên quan đến nghe kém (theo JCIH-2007).
- Tiền sử gia đình: Gia đình có ai mắc vấn đề về nghe kém hay không.
- Các kết quả thăm dò thính lực đã làm trước đó.
- Khám toàn thân

²¹. Joint Committee on Infant Hearing (1990). Position statement American Speech/Language Hearing Association, 33(Suppl. 5): 3-6.

²². Anne M Delaney, PhD (2004). Newborn hearing screening, [Online] Available at <http://emedicine.medscape.com/article/836646-overview>, 15/6/2021.

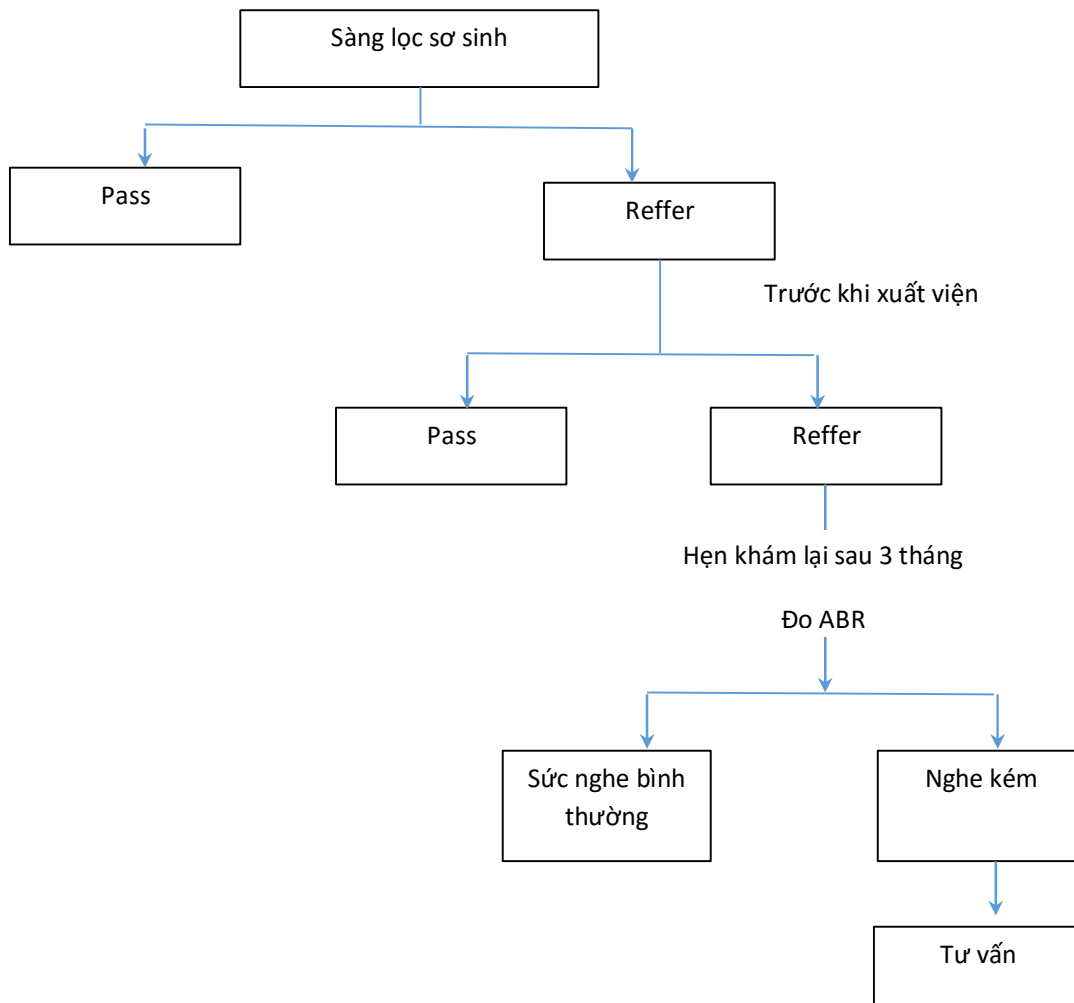
²³. ASHA (2015), Effects of Hearing loss on Development, Audiology Information Series, 10802.

+ Đánh giá sự phát triển chung của trẻ (Chiều cao, cân nặng, phát triển vận động và tinh thần).

+ Có dị tật hay không (Dị tật sọ mắt, dị tật tai).

+ Có bất thường nằm trong bệnh lý di truyền liên quan đến nghe kém hay không.

Sơ đồ chẩn đoán



1.3. Chẩn đoán nghe kém

- Tất cả các trường hợp không vượt qua test sàng lọc thính lực sẽ được đo chẩn đoán khi trẻ đủ 3 tháng tuổi.

- Điện thính giác thân não (ABR) được thực hiện với mục đích chẩn đoán mức độ nghe kém cho trẻ.

- Có nhiều cách phân loại mức độ nghe kém khác nhau tùy thuộc vào từng quốc gia. Hiệp hội Phát âm - Ngôn ngữ - Thính học Mỹ (ASHA) sử dụng cách phân loại nghe kém như sau²⁴:

Bảng 1.1: Mức độ nghe kém theo ASHA

| Mức độ nghe kém | Ngưỡng nghe dB |
|------------------|----------------|
| nghe bình thường | - 10 - 15 dB |
| nhẹ | 16 - 25 dB |
| trung bình | 26 - 40 dB |
| nặng vừa | 41 - 55 dB |
| nặng | 56 - 70 dB |
| rất nặng | 71 - 90 dB |
| điếc sâu (đặc) | >91 dB |

- Tùy theo mức độ nghe kém và nguyên nhân nghe kém mà đưa ra các giải pháp can thiệp phù hợp với từng trẻ.

1.4. Tuyển áp dụng và người thực hiện

- Sàng lọc thính lực sơ sinh và đo chẩn đoán sau sàng lọc được thực hiện tại tất cả các cơ sở y tế có đủ trang thiết bị để tiến hành thực hiện các nghiệm pháp thăm dò thính lực.

- Người thực hiện phải là kỹ thuật viên được đào tạo bài bản và sử dụng thành thạo về thiết bị đo sàng lọc OAE hoặc AABR.

- Người trả kết quả và tư vấn cho gia đình phải là bác sĩ Tai Mũi Họng có kinh nghiệm chuyên sâu về thính học.

2. Phát hiện sớm nghe kém cho lứa tuổi tiền học đường (dưới 6 tuổi)

- Sàng lọc thính lực sơ sinh mang lại những kết quả khả quan về việc phát hiện và can thiệp nghe kém.

- Tuy nhiên, một tỉ lệ nhất định trẻ không được tiến hành sàng lọc thính học. Thêm vào đó, các báo cáo về thính học cho thấy sự gia tăng đáng kể số lượng trẻ nghe kém ở lứa tuổi tiền học đường mặc dù đã vượt qua test sàng lọc sơ sinh.

- Nghiên cứu tại Anh của Davids và Bamford (2001) đã mô tả tỉ lệ đáng kinh ngạc lên tới 50% số trẻ nghe kém khi được 9 tuổi mà trước đó sàng lọc sơ sinh bình

²⁴. Bamford, J., Fortnum, H., Bristow, et al (2007) . Current practice, accuracy, effectiveness, and cost-effectiveness of the school-entry hearing screen, Health Technology Assessment, p 111-168.

thường. Bamford và White (2004) đã ước tính tỉ lệ nghe kém lên tới 0,1 % trong số trẻ 3 tuổi vượt qua test sàng lọc²⁵.

- Tại Việt Nam, tác giả Nguyễn Tuyết Xương cũng đã tiến hành nghiên cứu ở đối tượng này và cho kết quả tỉ lệ nghe kém lên tới 33% ở các mức độ nghe kém khác nhau²⁶.

- Chính vì vậy, người ta tiến hành sàng lọc thính lực cho tất cả các trẻ lứa tuổi tiền học đường tại tất cả các tuyến có đủ điều kiện thực hiện.

2.1. Khám, chẩn đoán và phân loại

a. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển (nếu có)

- Tiền sử bản thân: Tiền sử bệnh lý về tai:

+ Tuổi khởi phát nghe kém,

+ Diễn biến nghe kém, nghe kém 1 bên hay hai bên,

+ Các yếu tố nguy cơ gây nghe kém (tiếng ồn, chất độc cho tai, chấn thương).

+ Nhiễm trùng tai, can thiệp phẫu thuật tai trước đó.

- Tiền sử gia đình: Gia đình có ai mắc vấn đề về nghe kém hay không.

- Các kết quả thăm dò thính lực đã làm trước đó.

b. Khám toàn thân

- Đánh giá sự phát triển chung của trẻ (Chiều cao, cân nặng, phát triển vận động và tinh thần).

- Có dị tật hay không (Dị tật sọ mặt, dị tật tai).

- Có bất thường nằm trong bệnh lý di truyền liên quan đến nghe kém hay không.

c. Chẩn đoán xác định

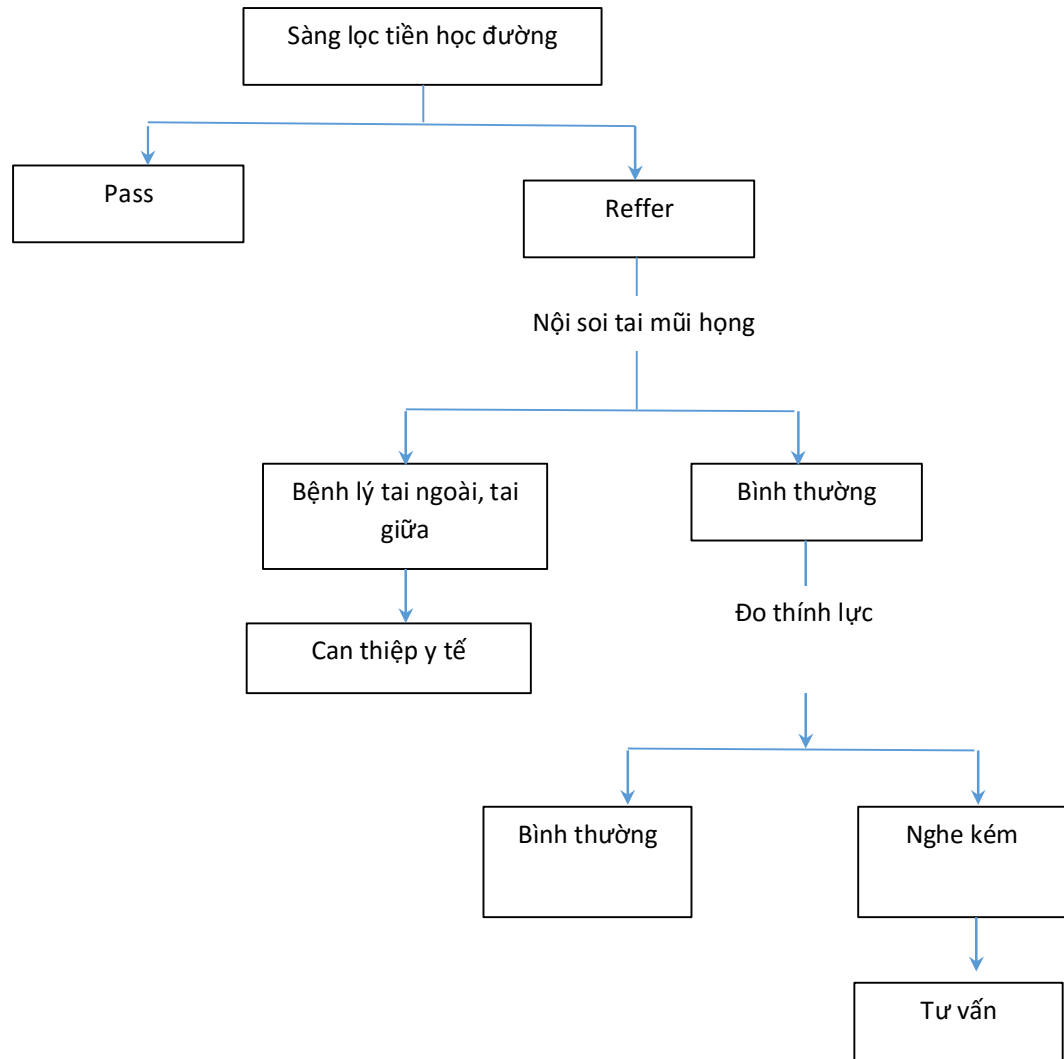
- Chẩn đoán xác định nghe kém dựa vào kết quả đo thính lực.

- Trẻ được chẩn đoán xác định nghe kém sẽ được tư vấn và can thiệp phù hợp.

²⁵. Nguyễn Tuyết Xương (2014) . Một số đặc điểm và yếu tố nguy cơ của nghe kém của trẻ em từ 2 đến 5 tuổi tại các trường mẫu giáo ở Hà Nội, Luận văn tiến sỹ Dịch tễ học, Đại học Y Hà Nội.

²⁶. WHO (2013). Deafness and hearing loss, [Online] Available at <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs300/en/>, 15/6/2021.

Sơ đồ chẩn đoán



2.2. Tuyến áp dụng và người thực hiện

a. Tại cộng đồng

- Sàng lọc thính lực cho lứa tuổi tiền học đường được áp dụng cho tất cả các trường mẫu giáo, nhà trẻ ở các tuyến.

- Người thực hiện sàng lọc và trả kết quả sàng lọc là người đã được đào tạo về sàng lọc thính lực.

- Khi không vượt qua test sàng lọc thính lực, người nhà sẽ được hướng dẫn đưa trẻ đi đo thính lực một lần nữa tại các cơ sở y tế có đủ trang thiết bị về thính học.

b. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh

- Khi trẻ không vượt qua test sàng lọc, cần được chuyển đến các cơ sở y tế có đủ trang thiết bị thính học để được khám, chẩn đoán và can thiệp phù hợp.

- Người thực hiện phải là kỹ thuật viên được đào tạo bài bản và sử dụng thành thạo về thiết bị đo sàng lọc OAE hoặc AABR.

- Người trả kết quả và tư vấn cho gia đình phải là bác sĩ Tai Mũi Họng có kinh nghiệm chuyên sâu về thính học.

3. Phát hiện sớm các nhóm trẻ khác

Khi người chăm sóc nghi ngờ trẻ có một trong các vấn đề sau cần đưa trẻ đến các cơ sở y tế có đầy đủ trang thiết bị thính học để được khám và phát hiện sớm các vấn đề về thính lực²⁷:

- Không có bất kỳ đáp ứng nào với tiếng động lớn bất ngờ.
- Không quay đầu theo hướng giọng nói của bạn.
- Không bập bẹ hay cố gắng bắt chước âm thanh.
- Không hiểu các cụm từ đơn giản lúc 24 tháng tuổi.
- Không đáp ứng với âm thanh hoặc tên của mình và không thể xác định vị trí nơi âm thanh được phát ra.
- Không bắt chước nói hoặc sử dụng những từ đơn giản đối với những người và các đồ vật quen thuộc.
- Không nghe tivi ở các mức bình thường.
- Không sử dụng tiếng nói hay cho thấy sự phát triển ngôn ngữ như các trẻ cùng tuổi.
- Nói chuyện quá lớn.
- Xem tivi và nghe nhạc ở âm lượng cao bất thường.
- Phàn nàn không nghe được giáo viên nói và mức độ khó chịu.
- Trẻ chậm nói, nói không rõ.
- Làm sai các chỉ dẫn hoặc có vẻ hay “mơ mộng”.
- Phàn nàn tiếng chuông, tiếng rít hoặc các âm thanh khác trong tai.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

Đảm bảo khôi phục lại tối đa khả năng nghe của trẻ sớm nhất có thể, giúp trẻ có thể nghe nói và hoà nhập xã hội được như những trẻ bình thường.

1.1. Các giải pháp can thiệp

a. Can thiệp y tế

²⁷ Nguyễn Tuyết Xương “Thính học nhi khoa” 2019. NXB Y học

- Đối với các trường hợp nghe kém do nguyên nhân bệnh lý ở tai ngoài và tai giữa, trẻ cần được đưa đến gặp bác sĩ chuyên khoa Tai Mũi Họng để được tư vấn và can thiệp y tế (điều trị nội khoa hoặc phẫu thuật) phù hợp.

b. Can thiệp thiết bị hỗ trợ

** Máy trợ thính:*

- Máy trợ thính là thiết bị điện tử nhỏ thường được đeo ở sau tai hoặc trong tai. Máy có chức năng khuếch đại âm thanh giúp âm thanh truyền vào tai người đeo trở nên to hơn, vì thế người bị nghe kém có thể nghe được.

- Máy trợ thính được chỉ định cho các trường hợp điếc tiếp nhận trên 40 dB trở lên ở cả hai tai. Mỗi một mức độ nghe kém có các dòng máy với công suất phù hợp với từng thính lực độ.

- Hiện nay, trên thị trường có rất nhiều dòng máy khác nhau, tùy thuộc vào mức độ nghe kém và khả năng kinh tế của gia đình mà các nhà thính học sẽ tư vấn và khuyến nghị sử dụng cho gia đình trẻ để đảm bảo máy trợ thính phù hợp nhất với tai trẻ.

** Điện cực ốc tai:*

- Điện cực ốc tai là thiết bị phức hợp điện tử nhỏ gọn, có thể giúp mang lại âm thanh cho người nghe kém. Điện cực ốc tai bao gồm hai phần: Thiết bị đeo ngoài và dây điện cực bên trong. Thiết bị đeo ngoài có tác dụng hứng âm thanh từ môi trường, biến đổi âm thanh cơ học thành âm tín hiệu điện và truyền âm thanh đó vào dây điện cực bên trong. Dây điện cực bên trong tập hợp các tín hiệu điện này và truyền chúng trực tiếp lên đường dẫn truyền thần kinh thính giác, từ đó giúp bệnh nhân nghe được.

- Điện cực ốc tai cũng như máy trợ thính đều không có khả năng khôi phục khả năng nghe về bình thường, nhưng cả hai thiết bị này có thể mang lại âm thanh cho trẻ, giúp trẻ nghe kém có thể hiểu được lời nói.

- Máy trợ thính có ưu điểm là nhỏ gọn, thao tác sử dụng dễ dàng, không cần phải can thiệp phẫu thuật, chi phí rẻ hơn điện cực ốc tai. Nhược điểm là những trường hợp nghe kém nặng đến sâu thì máy trợ thính không đủ đáp ứng cho khả năng nghe của trẻ.

- Điện cực ốc tai có ưu điểm là âm thanh vượt qua ốc tai tổn thương để truyền lên vùng thần kinh thính giác. Nhưng nhược điểm là phải can thiệp phẫu thuật, và chi phí thiết bị khá cao với các gia đình.

1.2. Phục hồi ngôn ngữ sau can thiệp²⁸

- Đối với một trẻ được chẩn đoán nghe kém và can thiệp phù hợp thì phục hồi ngôn ngữ sau can thiệp góp phần không nhỏ để trẻ có thể nghe và nói được như những trẻ bình thường khác.

- Có rất nhiều yếu tố tác động vào quá trình trị liệu này, bao gồm thời điểm phát hiện nghe kém, nguyên nhân nghe kém, nghe kém trước hay sau ngôn ngữ và sự phát triển thể chất, trí tuệ của trẻ.

- Nhóm chuyên gia thính học, trong đó có giáo viên trị liệu ngôn ngữ sẽ lập kế hoạch về phương pháp và trị liệu cụ thể để giúp trẻ có thể nghe nói được sau can thiệp.

2. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

2.1. Thông báo kết quả, tư vấn và hướng dẫn

- Bác sĩ Tai Mũi Họng có chuyên môn về thính học và lâm sàng sẽ tập hợp các kết quả khám (sàng lọc, chẩn đoán) cũng như tiền sử bệnh và khám toàn thân của trẻ để đưa ra kết luận về bệnh lý trẻ mắc phải và mức độ ảnh hưởng của bệnh lý cho gia đình hiểu được.

- Đối với một trẻ nghe kém cần can thiệp, bác sĩ sẽ tư vấn cho gia đình về những tác động tiêu cực do nghe kém đem lại cho trẻ đồng thời giải thích những lợi ích to lớn cũng như mặt hạn chế của các phương pháp can thiệp. Chiến lược can thiệp dài hạn cũng được nêu ra để trẻ có thể nghe và nói được bình thường sau này.

2.2. Thảo luận về kế hoạch can thiệp

- Nhóm chuyên gia về thính học sẽ chịu trách nhiệm lập kế hoạch hiệu chỉnh thiết bị và lập kế hoạch trị liệu cho trẻ.

- Trong 3 tháng đầu, trẻ sẽ được hiệu chỉnh thiết bị mỗi tháng 1 lần để quen với âm thanh qua thiết bị và đạt khả năng nghe tốt nhất.

- Sau 3 tháng, giáo viên trị liệu ngôn ngữ sẽ lập kế hoạch bắt đầu dạy trẻ biết cách lắng nghe âm thanh, nhận biết ý nghĩa của âm thanh và học cách nghe nói. Trong quá trình này, bố mẹ sẽ được hướng dẫn và theo sát quá trình học của con để có thể dạy trẻ tại nhà. Phần lớn thời gian trẻ sẽ được bố mẹ dạy tại nhà dưới sự hướng dẫn của giáo viên.

- Thông thường, việc trị liệu và người trị liệu sẽ do gia đình lựa chọn sao cho thuận tiện và phù hợp nhất với từng điều kiện gia đình. Nhưng phải đảm bảo việc trị liệu có hiệu quả, tức là trẻ phải có những thay đổi rõ rệt về ngôn ngữ sau

²⁸ Nguyễn Tuyết Xương "Thính học nhi khoa" 2019. NXB Y học

3- 6 tháng trị liệu. Nếu không cần được đưa đến các trung tâm trị liệu ở tuyến trung ương hoặc lựa chọn thiết bị can thiệp khác dưới tư vấn của bác sĩ.

- Các bệnh lý kèm theo của trẻ sẽ được hướng dẫn để được khám và điều trị kết hợp.

2.3. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp hỗ trợ trẻ tại nhà

Hiện nay, bệnh viện Nhi Trung ương có mở các lớp dành cho phụ huynh có trẻ bị khiếm thính can thiệp cấy điện cực ốc tai.

Đây là chương trình dành cho các bố mẹ muốn nâng cao kỹ năng dạy trẻ khiếm thính hoặc không có khả năng đưa trẻ đến trung tâm trị liệu. Nhóm chuyên gia sẽ hỗ trợ giải đáp thắc mắc của gia đình xung quanh vấn đề của trẻ. Giáo viên ngôn ngữ sẽ hướng dẫn phương pháp can thiệp tại nhà.

Tài liệu tham khảo thường được cung cấp để phụ huynh có những kiến thức và kỹ năng chăm sóc cũng như giao tiếp với trẻ.

2.4. Bảo quản thiết bị

Thiết bị can thiệp sẽ được hướng dẫn cách sử dụng, bảo quản và theo dõi tình trạng hoạt động để đảm bảo thiết bị hoạt động tối ưu nhất. Một số lỗi nhỏ có thể được hướng dẫn khắc phục tại nhà.

2.5. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Hiện nay các bệnh viện tuyến tỉnh trở lên trên cả nước đều có các trung tâm hỗ trợ dành cho trẻ nghe kém. Nhưng phải đảm bảo việc thăm khám định kỳ theo hẹn để giúp trẻ có được những chăm sóc cần thiết và tối ưu.

2.6. Hướng dẫn thủ tục xác định mức độ khuyết tật và các chế độ chính sách bảo trợ xã hội

- Thủ tục xác nhận mức độ khuyết tật sẽ được tiến hành ở Phòng Lao động và thương binh xã hội ở từng địa phương. Gia đình sẽ được bệnh viện cấp giấy xác nhận bệnh tật và tiến hành các bước tiếp theo theo hướng dẫn.

- Thủ tục cấp giấy xác nhận bệnh tật bao gồm: kết quả thính lực được đo tại cơ sở y tế cấp giấy và giấy tờ tùy thân của trẻ (Giấy khai sinh, sổ hộ khẩu).

- Các chế độ chính sách khác, trẻ sẽ được hưởng theo quy định hiện hành [4]:

+ Căn cứ theo điều 7 nghị định 86/2015/NĐ CP, trẻ sẽ được miễn học phí đến thời điểm tốt nghiệp đại học và được hưởng các chính sách bảo trợ xã hội do từng trường quy định

+ Căn cứ theo điều 3 và điều 44 Luật người khuyết tật năm 2010, trẻ bị khuyết tật (Câm điếc, nghễnh ngãng) sẽ được hưởng chế độ và hỗ trợ kinh phí theo dạng và mức độ khuyết tật.

2.7. Tái khám

- Trong 6 tháng đầu tiên sau cấy, các test đo về đáp ứng với điện cực ốc tai sẽ được thực hiện 1 tháng một lần để đảm bảo trẻ đạt khả năng nghe tốt nhất. Sau đó các test này sẽ được thực hiện định kì mỗi 3-6 tháng 1 lần hoặc theo yêu cầu của giáo viên trị liệu ngôn ngữ.

- Nếu có các bất thường sau, gia đình nên đưa trẻ đến trung tâm để khám lại ngay:

+ Trẻ đang phát triển ngôn ngữ tốt, đột nhiên không nói hoặc khó khăn để hiểu nói.

+ Trẻ gặp khó khăn trong việc nhận biết âm thanh hoặc lời nói.

+ Mắc các bệnh lý liên quan đến tai như viêm tai giữa, va đập hoặc chấn thương vùng tai.

BÀI 3. CÁC GIẢI PHÁP CAN THIỆP KHIẾM THÍNH

I. Đại cương

1. Định nghĩa nghe kém

Nghe kém là hiện tượng giảm một phần hay toàn bộ khả năng cảm nhận về âm thanh²⁹⁻³⁰. Tổ chức Y tế thế giới (TCYTTG) định nghĩa người bị nghe kém là người không có khả năng nghe như một người có khả năng nghe bình thường ở cường độ 25dB hoặc thấp hơn ở cả hai tai³¹. Chương trình quốc gia sàng lọc nghe kém sơ sinh ở Mỹ định nghĩa “nghe kém là mất khả năng nghe một hoặc cả hai tai ở cường độ từ 30dB trở lên và ở tần số từ 500-4.000Hz, là vùng quan trọng đối với nhận biết ngôn ngữ và hiểu ngôn ngữ”.

2. Phân loại nghe kém

2.1 Phân loại theo kiểu nghe kém

Nghe kém có thể được chia theo ba loại cơ bản tùy thuộc vào các vùng tổn thương của hệ thống nghe³².

a. Nghe kém dẫn truyền

- Nghe kém (Điếc) dẫn truyền là loại nghe kém khi âm thanh từ ngoài vào không qua được ống tai ngoài tới màng nhĩ và chuỗi xương con ở tai giữa do có sự cản trở việc dẫn truyền xung động âm thanh do bị tật hoặc bệnh ở tai ngoài và tai giữa.

- Có nhiều nguyên nhân gây nên loại nghe kém này như viêm tai thanh dịch, các loại viêm tai giữa khác, dáy tai, viêm tai ngoài, dị tật bẩm sinh của tai ngoài, ống tai, tai giữa, dị vật tai ngoài, điếc dẫn truyền có thể điều trị bằng thuốc hoặc phẫu thuật.

b. Nghe kém tiếp nhận

Nghe kém tiếp nhận xảy ra khi có hiện tượng phá hủy tai trong (ốc tai) hoặc phá hủy dây thần kinh số VIII từ tai trong tới vỏ não. Các nguyên nhân của nghe kém tiếp nhận bao gồm do di truyền, nhiễm độc (thuốc, hóa chất), nhiễm trùng (đặc biệt là vi rút), chấn thương sọ não (khu vực xương thái dương), điếc nghề nghiệp (tiếp xúc với tiếng ồn cường độ lớn, thời gian dài), não bị phá hủy, tai biến, viêm não...

Điếc tiếp nhận không thể dùng thuốc hay phẫu thuật để điều trị.

²⁹ Lương Sỹ Cần, Điếc và nghễnh ngãng, một số điểm lịch sử về chuyên môn kỹ thuật. Nội san Tai Mũi Họng 1995, Hà Nội.

³⁰ Ngô Ngọc Liên, Thính học ứng dụng. 2001, Hà Nội: Nhà xuất bản Y học

³¹ WHO. Deafness and hearing loss. Fact sheet 2021 [cited 2021 16/03]; Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>.

³² ASHA. Types of Hearing Loss. Hearing Loss 2013 [cited 2013 2 tháng 11]; Available from: <http://www.asha.org/public/hearing/Types-of-Hearing-Loss/>.

c. Nghe kém hỗn hợp

Đây là loại nghe kém do sự kết hợp cả 2 loại nghe kém trên. Nghe kém hỗn hợp có thể xảy ra ở một bên tai hoặc cả hai bên tai.

2.2 Phân loại theo mức độ nghe kém

Có nhiều cách phân loại nghe kém khác nhau tùy thuộc vào từng quốc gia.

Hiệp hội Phát âm - Ngôn ngữ - Nghe kém của Mỹ (ASHA) sử dụng cách phân loại nghe kém như sau:

Bảng 1: Phân loại mức độ nghe kém³³

| Mức độ điếc | Ngưỡng nghe dB |
|------------------|----------------|
| Nghe bình thường | - 10 - 15 dB |
| Nhẹ | 16 - 25 dB |
| Trung bình | 26 - 40 dB |
| Nặng vừa | 41 - 55 dB |
| Nặng | 56 - 70 dB |
| Rất nặng | 71 - 90 dB |
| Điếc sâu (đặc) | >91 dB |

Ở Việt Nam, các nghiên cứu gần đây sử dụng cách phân loại mức độ nghe kém khác so với cách phân loại trên.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại khiếm thính

1.1. Tiền sử và sàng lọc khiếm thính sơ sinh

Tiền sử gia đình về nghe kém gợi ý về khả năng di truyền hoặc bẩm sinh, tình trạng tiếp xúc tiếng ồn đặc biệt do nghề nghiệp, các thuốc độc cho tai như aminoglycoside hoặc hóa trị liệu, các bệnh lý kèm theo như tiểu đường, bệnh lý thận, bệnh tuyến giáp, huyết áp cao và các bệnh lý tim mạch

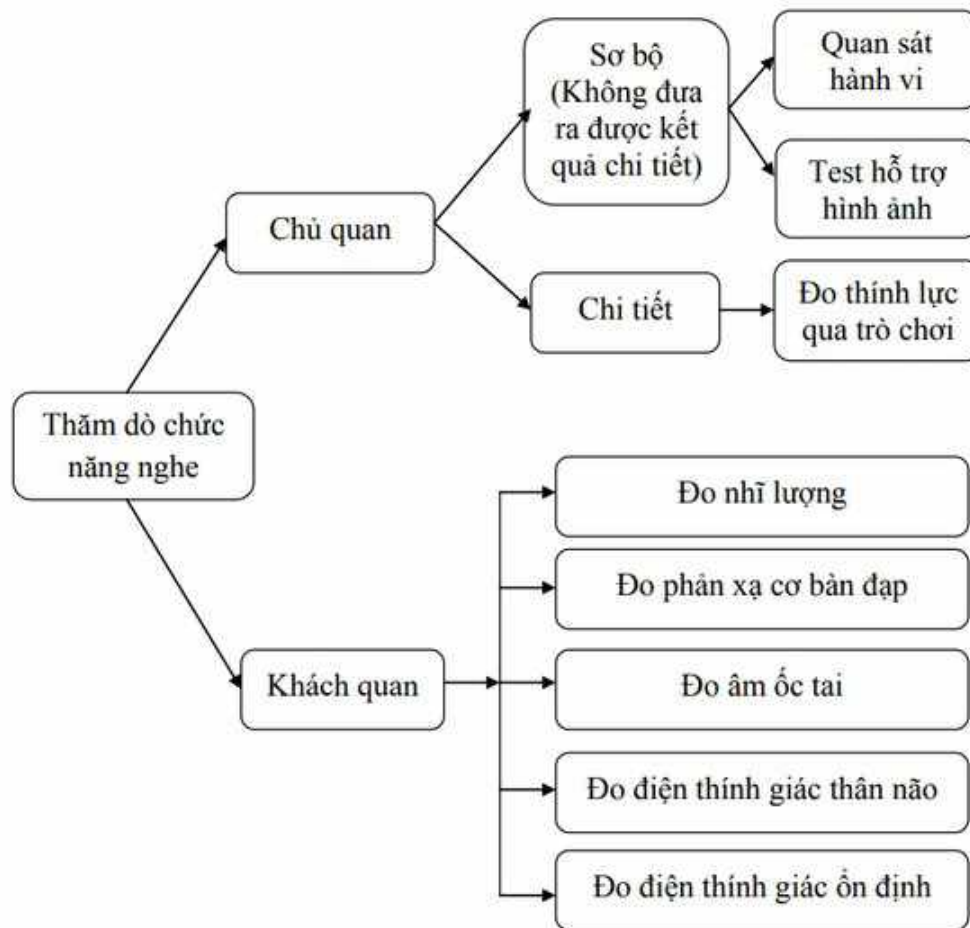
Tất cả trẻ sơ sinh bình thường hoặc có biểu hiện bệnh lý đều cần được kiểm tra thính lực thông qua chương trình sàng lọc khiếm thính. Do trẻ bị khiếm thính có thể có vẻ ngoài hoàn toàn bình thường nên cho trẻ sàng lọc khiếm thính là biện pháp hữu hiệu để phát hiện sớm những vấn đề liên quan đến thính lực của trẻ để chẩn đoán và can thiệp sớm.

³³ Clark, J.G., Uses and abuses of hearing loss classification. ASHA, 1981. 23(7): p. 493-500.

1.2 Thăm khám tai

Thăm khám tai bắt đầu với các bệnh sử chi tiết, bao gồm các triệu chứng về tai như nghe kém, đau tai hoặc chảy mủ tai, nặng tai, ù tai, chóng mặt, tê hoặc liệt vùng mặt, cần chú ý đến thời gian xuất hiện liên tục hoặc ngắt quãng, các yếu tố làm tăng hoặc giảm triệu chứng này. Bệnh sử rất quan trọng, bao gồm các phẫu thuật trước đây, nhiễm trùng hoặc tình trạng chóng mặt, choáng váng kèm theo.

Khám lâm sàng bắt đầu với việc khám tai ngoài, phát hiện các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý ốc tai ngoài và màng nhĩ. Màng nhĩ bình thường có màu xám sáng, óng ánh xà cừ, lõm nhẹ vào trong. Quan sát dịch phía sau màng nhĩ hoặc chú ý áp lực âm ở tai giữa do tắc vòi nhĩ gây co lõm màng nhĩ. Đối với những bệnh lý phức tạp cần sử dụng kính vi phẫu, khả năng phóng đại của kính giúp phát hiện và nhìn rõ các lỗ thủng màng nhĩ và giúp lấy dị vật ống tai dễ dàng hơn.



1.3 Các phương pháp thăm dò chức năng nghe ở trẻ em

Sơ đồ: Các phương pháp thăm dò chức năng nghe ở trẻ em³⁴

³⁴ Jane Madell, Hearing test protocol for children, Pediatric Audiology, Diagnosis, Technology and Management. 2011: Thieme Medical

a. Các phương pháp thăm dò chức năng nghe chủ quan:

* *Test thính giác quan sát hành vi (BOA - Behavioural observation audiometry)*

Test thính giác quan sát hành vi P dùng để đánh giá thính giác với các phản ứng (đáp ứng) phản xạ vô điều kiện với âm thanh. BOA không được sử dụng để xác định các ngưỡng, mà cũng không được sử dụng để đánh giá phản ứng trên ngưỡng với âm thanh. Nó thường được sử dụng với trẻ em dưới 6 tháng tuổi. BOA nên được sử dụng như một hình thức kiểm tra chéo với những phương pháp (test thính giác) chủ quan ở những trẻ còn rất nhỏ

* *Test thính giác đo thông hỗ trợ hình ảnh (VRA: visual reinforce audiometry)*

- Với test thính giác có hỗ trợ hình ảnh (VRA), đưa trẻ có điều kiện cung cấp một phản xạ đặc trưng, đặc biệt có quay đầu tới kích thích thính giác. Những phản ứng chính xác được củng cố một cách trực quan sử dụng những đồ chơi có ánh sáng hoặc sôi động.

- Phương pháp này là phù hợp nhất với những trẻ từ 6 tháng tới 30 tháng tuổi. Một khi đưa trẻ có điều kiện, VRA có thể được sử dụng để các định chính xác ngưỡng thính giác.

* *Test thính lực qua trò chơi (Play audiometry)*

Với test thính lực với trò chơi, đưa trẻ có điều kiện thực hiện hoạt động của trò chơi (như thả một vật vào trong hộp) bất cứ khi nào trẻ nghe thấy âm thanh. Một khi đưa trẻ có điều kiện, ngưỡng thính giác có thể xác định bằng cách làm giảm cường độ âm thanh 5db và tiếp tục đo.

b. Các phương pháp thăm dò chức năng nghe khách quan:

* *Đo nhĩ lượng*

Đo nhĩ lượng được sử dụng để đánh giá chức năng tai giữa và để xác định xem việc mất thính giác phải do dẫn truyền tai giữa hay không? Đo nhĩ lượng có thể giúp đánh giá mức độ bất tắc của vòi nhĩ, dịch trong hòm tai, mức độ liên kết của hệ thống màng nhĩ - xương con và thể tích ống tai ngoài.

* *Đo phản xạ cơ bàn đạp*

Phản xạ cơ bàn đạp có thể được dùng trong thăm dò chức năng nghe: tìm ngưỡng phản xạ cơ bàn đạp để xác định tai còn nghe được hay không. Nếu còn phản xạ cơ bàn đạp thì nghĩ đến sức nghe bình thường hoặc là chỉ nghe kém nhẹ.

* *Đo âm ốc tai (Otoacoustic emissions)*

Đo âm tai có thể xác định nguyên nhân nghe kém, vị trí tổn thương (ốc tai, sau ốc tai): Từ đó quyết định cách điều trị: Nếu nguyên nhân nghe kém là sau ốc tai (trẻ nghe kém sâu nhưng kết quả OAE bình thường (ốc tai bình thường): phương hướng điều trị không phải là cấy ốc tai (trường hợp nghe kém do não như vàng da nhân sau sinh: có thể xem xét cấy điện cực thân não).

** Đo điện thính giác thân não*

Đo điện kích thích thân não: là phương pháp đo điện sinh lý, ghi lại đáp ứng điện của dây thần kinh thính giác và thân não (thông qua các điện cực ở đầu) khi tai tiếp nhận kích thích âm thanh. Kết quả đo ABR có thể dùng để ước lượng sức nghe.

** Đo điện thính giác ổn định (ASSR)*

ASSR cũng là phương pháp đo điện sinh lý như ABR, cách gắn các điện cực giống nhau, nhưng khác ở chỗ âm thanh phát ra. Âm phát ra là âm đơn ở từng tần số nhất định nên đo ra kết quả sức nghe cụ thể ở từng tần số (khắc phục nhược điểm của ABR)

2. Tuyến áp dụng: Từ tuyến tỉnh trở lên và tại các cơ sở phục hồi chức năng ngôn ngữ

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

Trẻ càng được phát hiện nghe kém sớm thì trẻ càng có nhiều lựa chọn trong việc can thiệp. Những nghiên cứu gần đây cho thấy những trẻ bị nghe kém được tiếp cận các dịch vụ can thiệp nghe kém trước 6 tháng tuổi có thể phát triển ngôn ngữ (lời nói hoặc ký hiệu) tương đương những trẻ khác cùng trang lứa không bị nghe kém³⁵.

2. Các kỹ thuật can thiệp để cải thiện sức nghe

2.1 Máy trợ thính

- Máy trợ thính là một thiết bị giúp thu sóng rung động của âm thanh từ không khí và chuyển chúng thành các tín hiệu điện và lại chuyển những tín hiệu này thành sóng âm.

- Máy trợ thính có 3 phần chính là:

+ Đầu thu (microphone)

+ Bộ khuếch đại

³⁵ ASHA. Early Intervention for Children with Hearing Loss. Hearing and Balance 2013 [cited 2013 10 tháng 10]; Available from: <http://www.asha.org/public/hearing/Early-Intervention-for-Children-with-Hearing-Loss/>.

- + Loa
- Các loại máy trợ thính:
 - + Máy trợ thính đường khí
 - + Máy trợ thính đường xương
- Một số công nghệ mới trong máy trợ thính:
 - + Công nghệ không dây
 - + Công nghệ nén
 - + Giảm tiếng ồn và tăng lời nói
 - + Microphone định hướng
 - + Quản lý và cắt âm Feedback
 - + Dịch chuyển tầng số
 - + Núm tai

Cách hiệu chỉnh máy trợ thính ở trẻ em: Trong những năm tháng đầu tiên khi bắt đầu chương trình sàng lọc thính lực sơ sinh toàn bộ, các nhà thính học đã phải đối mặt với những thử thách khi họ tiến hành hiệu chỉnh máy trợ thính cho những trẻ ngày càng nhỏ. Sự thử thách này bao gồm núm tai rất nhỏ, tai rất mềm, ngưỡng nghe thì thu được từ các test thính giác khách quan (vì trẻ quá nhỏ để hợp tác làm test thính giác chủ quan), kĩ thuật chỉnh máy tai thật (real ear) trên những trẻ không chịu ngồi yên. Trải qua nhiều năm, các nhà thính học đã xây dựng được quy trình hiệu chỉnh máy cho trẻ nhỏ một cách hiệu quả. Một máy trợ thính được hiệu chỉnh tốt là tổng hòa của nhiều yếu tố như: kết quả đo thính lực chính xác, công suất máy trợ thính phù hợp, núm tai có chất lượng tốt, công thức hiệu chỉnh phù hợp, sử dụng phương pháp chỉnh máy trên tai thật (REM) và RECD trong việc tính toán mức độ khuếch đại cần thiết cho trẻ.

2.2. Ốc tai điện tử

- Ốc tai điện tử là một thiết bị y tế điện tử được cấy vào ốc tai nhằm giúp cho việc thu nhận âm thanh đầu vào cho trẻ nhỏ và người lớn bị nghe kém mức độ sâu³⁶. Cấy ốc tai điện tử không phải là chữa lại được khả năng nghe thành bình thường, mà là tạo ra một đại diện khác của âm thanh, thông qua phức hồi chức năng âm thanh, có thể được người dùng hiểu là lời nói.

³⁶ Xương, N.T., Ốc tai điện tử ở trẻ em. 2019, Hà Nội: Nhà xuất bản Y học

- Cơ chế hoạt động của ốc tai điện tử: Ốc tai điện tử bao gồm hai phần : phần bên ngoài và phần bên trong (là phần được cấy vào trong tai)³⁷. Hai phần này cùng hoạt động cho phép người dùng nhận biết được âm thanh.

- Hướng dẫn của Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ chấp thuận cấy ốc tai điện tử cho trẻ từ 12 đến 24 tháng tuổi bị nghe kém mức độ sâu (PTA 90 dB HL hoặc kém hơn) và trẻ từ 24 tháng tuổi trở lên bị mất thính lực nặng đến sâu (PTA 70 dB HL hoặc lớn hơn). Nhiều trung tâm cấy ghép sẽ cấy ghép ốc tai điện tử cho trẻ dưới 1 tuổi miễn là mức độ khiếm thính được xác nhận và trẻ đã được thử nghiệm đeo trợ thính không đem lại ích lợi thiết thực

- Trẻ em nói chung thích nghi tốt với việc cấy ốc tai điện tử vì tính mềm dẻo linh hoạt đáng kinh ngạc của hệ thống thần kinh trung ương. Độ mềm dẻo này là lớn nhất tính từ khi lọt lòng tới khoảng 4 tuổi. Thông thường, trẻ càng được cấy ghép sớm, kỹ năng nói và khả năng ngôn ngữ càng tốt. Nghiên cứu cho thấy rằng trẻ em được cấy ghép ở độ tuổi nhỏ hơn có thể hoàn toàn bình thường³⁸⁻³⁹.

- Thủ tục phẫu thuật: Vết rạch da là một vết rạch sau tai. Một “cái giường” được tạo ra để chứa phần thân của bộ phận thu/ kích thích của bộ cấy. “Giường” là một khu vực hình tròn, sâu vài mm, được khoan trong xương sọ. Một số hãng hiện nay dùng hình thức bắt vít để cố định bộ cấy mà không cần khoan giường. Phẫu thuật viên xác định xương chũm, dùng khoan lấy các tế bào chũm, vào ngách mặt. Xác định cửa sổ tròn, điện cực ốc tai có thể được đặt qua cửa sổ tròn hoặc qua một lỗ khoan ở vòng đáy ốc tai gần cửa sổ tròn. Vị trí đúng của điện cực là nằm trong vụn nhĩ. Thân máy sẽ được đặt ở vị trí giường đã được tạo sẵn, hoặc bắt vít vào xương sọ. Dây điện cực sau khi được đặt vào trong ốc tai sẽ được chèn bằng mô mềm tại chỗ nó được đặt vào để ngăn chặn rò rỉ ngoại dịch. Vết mổ được đóng lại và băng ép. Biên chứng phẫu thuật là rất hiếm đối với cấy ốc tai điện tử.

3. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

3.1. Tư vấn và hướng dẫn

Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn

- Sau khi bé chào đời, một trong những bài kiểm tra được chuyên gia khuyến cáo nên thực hiện cho bé là sàng lọc mất thính lực. Gia đình có thể cho

³⁷ ASHA. Cochlear Implants. Hearing and Balance 2013 [cited 2013 1 tháng 10]; Available from: <http://www.asha.org/public/hearing/Cochlear-Implant/>.

³⁸ Geers, A. and C. Brenner, Background and educational characteristics of prelingually deaf children implanted by five years of age. *Ear Hear*, 2003. 24(1 Suppl): p. 2s-14s.

³⁹ Leung, J., et al., Predictive models for cochlear implantation in elderly candidates. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2005. 131(12): p. 1049-54.

làm những test này trong vòng 1 tháng đầu sau sinh tại các bệnh viện phụ sản hoặc các bệnh viện nhi.

- Ngoài ra, trong quá trình phát triển, nếu gia đình thấy có những biểu hiện bất thường ở trẻ như chậm nói, gọi không quay lại... thì nên đưa trẻ đi kiểm tra thính lực.

3.2. Thảo luận về kế hoạch can thiệp, điều trị cho trẻ

- Sau khi khám chuyên khoa tai mũi họng, trẻ sẽ được chẩn đoán một cách chính xác có mắc nghe kém và được các chuyên gia tư vấn các biện pháp can thiệp.

- Tùy vào tình trạng nghe kém của trẻ (nghe kém nhẹ, vừa hay nặng...), tình trạng sức khỏe cũng như độ tuổi mà các chuyên gia sẽ đưa ra các biện pháp can thiệp để cải thiện tình trạng sức nghe cho trẻ. Một số biện pháp can thiệp như dùng máy trợ thính, cấy ốc tai điện tử.

3.3 Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ

Trẻ sẽ phải phục hồi ngôn ngữ sau khi được can thiệp để nâng cao cơ hội phát triển ngôn ngữ và lời nói cho trẻ và cải thiện chất lượng cuộc sống của trẻ. Một số phương pháp phục hồi ngôn ngữ:

a. Phương pháp nghe-nói⁴⁰⁻⁴¹

- Phương pháp nghe-nói (Auditory-Verbal Therapy) là phương pháp mà từ “nghe” ở đây chỉ tai và nghe, còn từ “nói” ở đây chỉ miệng và từ.

- Phương pháp nghe-nói dạy trẻ làm những việc như sau:

+ Sử dụng bất kỳ thứ gì mà trẻ nghe thấy (điều này được gọi là sức nghe còn lại).

+ Nghe. Thay vì đọc miệng thì trẻ học nghe.

+ Nói. Bằng cách nghe người khác, trẻ có thể học nói tốt hơn.

b. Phương pháp hai ngôn ngữ - hai văn hóa⁴²

- Phương pháp hai ngôn ngữ-hai văn hóa hay còn gọi là phương pháp sử dụng ngôn ngữ kí hiệu. Từ hai ngôn ngữ có nghĩa là có khả năng nói hai ngôn ngữ. Từ hai văn hóa có nghĩa là một phần của hai văn hóa hoặc hai cách giao tiếp.

⁴⁰ Jerome, G. and A. Patricia, *Rehabilitative Audiology: Children and Adults Third ed*, ed. P. John. 2000, America: Lippincott Williams & Wilkins. 690.

⁴¹ Warren Estabrooks, *Auditory-Verbal Therapy and Practice*. 2006, America: Alexander Graham Bell Association for the Deaf and Hard of Hearing. 323

⁴² Jerome, G. and A. Patricia, *Rehabilitative Audiology: Children and Adults Third ed*, ed. P. John. 2000, America: Lippincott Williams & Wilkins. 690.

- Ngôn ngữ kí hiệu là ngôn ngữ mà trẻ có thể nhìn thấy thay cho việc nghe. Trẻ có thể sử dụng cử động của tay, biểu hiện của khuôn mặt hoặc dáng điệu của cơ thể để giao tiếp. Nó khác với tiếng mẹ đẻ và có hệ thống nghĩa riêng của nó.

- Văn hóa người điếc được tạo ra bởi những người chia sẻ ngôn ngữ và giá trị giống nhau. Họ cũng có thể chia sẻ những kinh nghiệm giống nhau. Văn hóa người điếc có lịch sử, truyện và nghệ thuật của riêng họ. Giao tiếp người điếc được tạo ra bởi những kiểu người khác nhau.

c. Phương pháp lời nói dấu hiệu³²

Phương pháp lời nói dấu hiệu là một cách giúp trẻ điếc có thể “nhìn” thấy ngôn ngữ nói. Nó được sáng tạo để dạy trẻ điếc đọc như thế nào. Nó giúp trẻ có thể “nhìn” thấy âm thanh.

d. Phương pháp giao tiếp tổng hợp³²

Giao tiếp tổng hợp khuyến khích trẻ nghe kém giao tiếp với người nghe bình thường và cả với trẻ nghe kém khác. Giao tiếp tổng hợp sử dụng cả nhìn và nghe để giao tiếp.

3.4 Chăm sóc trẻ khiếm thính

- Trẻ khiếm thính cũng như mọi đứa trẻ khác, cũng cần có không gian học tập và vui chơi như bao con người bình thường. Đặc biệt, hơn bất kì ai, trẻ khiếm thính rất cần sự cảm thông, đồng cảm, chia sẻ và sự yêu thương đùm bọc của người thân, gia đình, bạn bè và những người xung quanh. Điều đó không chỉ giúp trẻ hòa nhập tốt hơn, mà còn góp phần giúp trẻ phát triển khả năng và tư duy ngôn ngữ, rèn luyện tri thức cũng như khả năng giao tiếp.

- Nhiều đứa trẻ bị khiếm thính, không thể giao tiếp bình thường được như các bạn, dẫn đến tự ti và mặc cảm, hay đôi trẻ còn bị chứng trầm cảm. Chính vì thế phải luôn ở bên và tạo cho trẻ cảm giác yêu thương, thân thiện, giúp trẻ tự tin chia sẻ suy nghĩ. Và hòa nhập cùng những đứa trẻ khác, không còn cảm giác thất vọng, buồn hay tủi thân. Mà thay vào đó là giúp trẻ có suy nghĩ bản thân cũng sẽ được như những người bạn kia và niềm hi vọng về tương lai.

3.5 Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

a. Khoa tai mũi họng – Bệnh viện nhi Trung ương

Địa chỉ: 18/879 La Thành – Đống Đa – Hà Nội

b. Bệnh viện tai mũi họng trung ương

Địa chỉ: Số 78 Đường Giải Phóng - Đống Đa – Hà Nội

c. Bệnh viện quốc tế Vinmec

Địa chỉ: số 458, Minh Khai, Hai Bà Trưng, Hà Nội

d. Bệnh viện Tai mũi họng Sài Gòn

Địa chỉ: số 6 – 8 Trịnh Văn Cấn, Cầu Ông Lãnh, Quận 1, Tp. HCM

4. Theo dõi, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà

Sau khi áp dụng biện pháp để cải thiện sức nghe cho trẻ, bố/mẹ cần có kế hoạch đồng hành cùng trẻ để giúp trẻ học ngôn ngữ, hòa nhập cộng đồng một cách tốt nhất. Bố hoặc mẹ của trẻ có thể tham gia cùng trẻ các lớp học ngôn ngữ để về nhà có thể áp dụng các phương pháp này, qua đó có thể đánh giá sự tiến bộ của trẻ.

5. Tái khám

Trẻ mắc nghe kém sau khi được can thiệp cần được tái khám thường xuyên theo lịch hẹn của chuyên gia để đánh giá lại sức nghe cũng như hiệu chỉnh lại dụng cụ hỗ trợ nghe.

Bài 4. CẤY ỐC TAI ĐIỆN TỬ VỚI TRẺ NGHE KÉM

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Nghe kém là tình trạng bệnh lý giảm một phần hoặc toàn bộ khả năng cảm nhận về âm thanh⁴³.

- Nghe kém là một trong những tình trạng bệnh lý thường gặp ở trẻ em, cứ 1000 trẻ sinh ra thì có khoảng 2 đến 4 trẻ có vấn đề về sức nghe⁴⁴. Theo ước tính của tổ chức Y tế thế giới, có khoảng 5% dân số thế giới tương đương với 360 triệu người, trong đó có 32 triệu trẻ em gặp vấn đề về thính lực⁴⁵. Ở Việt Nam, theo Bộ Lao động Thương binh và Xã hội tính đến năm 2003, có khoảng 662,000 trẻ bị khuyết tật, trong đó nghe kém chiếm 17%, là loại khuyết tật phổ biến thứ hai sau khuyết tật vận động⁴⁶.

- Điện cực ốc tai là một trong số những giải pháp can thiệp tối ưu nhất cho trẻ điếc tiếp nhận hiện nay. Đây là một thiết bị phức hợp điện tử nhỏ gọn, được phẫu thuật cấy vào xương sọ sau tai và ốc tai, có vai trò thay thế ốc tai tổn thương để khôi phục lại khả năng nghe bình thường cho trẻ⁴⁷.

2. Nguyên nhân và yếu tố nguy cơ

2.1. Nguyên nhân gây nghe kém

Gồm 2 nguyên nhân chính:

- Nguyên nhân di truyền: Khoảng 50% tất cả các trường hợp nghe kém bẩm sinh là do di truyền. Trong số đó, khoảng 70% nhiễm sắc thể (NST) thường dạng trội và 1 - 2% di truyền qua NST giới tính X. Nghe kém nằm trong hội chứng chiếm 30% tổng số điếc di truyền. Toriello, HV (2004) và cộng sự đã mô tả hơn 400 hội chứng di truyền có nghe kém và được chia ra làm di truyền NST thường trội và lặn và NST giới tính X⁴⁸.

⁴³. Lương Sỹ Cận (1995). Điếc và nghễnh ngãng, một số điểm lịch sử về chuyên môn kỹ thuật, Nội san Tai Mũi Họng Hà Nội, p 21-23.

⁴⁴. Shahnaz Pourarian (2012). Prevalence of Hearing Loss in Newborns Admitted to Neonatal Intensive Care Unit , Iran J Otorhinolaryngol. 2012 Summer; 24(68): 129-134.

⁴⁵. WHO (2013). Deafness and hearing loss, [Online] Available at: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs300/en/>, 15/6/2021.

⁴⁶. Bộ Lao động - Thương binh và Xã hội và Unicef (2004). Phân tích tình hình trẻ em khuyết tật ở Việt Nam, Nhà xuất bản Lao động - Xã hội, Hà Nội, p 20-24.

⁴⁷. Đặng Xuân Hùng, Đặng Hùng Cường (2017). Thính học lâm sàng bệnh tai trong , Nhà xuất bản Y học, p 278-280.

⁴⁸. Toriello HV, W Reardon và RJ Gorlin (2004). Hereditary Hearing Loss and Its Syndromes, Oxford University Press, London, p230-235.

- Nguyên nhân không do di truyền: phần lớn các trường hợp nghe kém đều không rõ nguyên nhân.

2.2. Yếu tố nguy cơ

Hội liên hiệp Thính học sơ sinh của Mỹ (JCIH) năm 2007 đã đưa ra Guidline gồm 9 yếu tố nguy cơ cao gây nghe kém ở trẻ bao gồm⁴⁹⁻⁵⁰:

- Người chăm sóc trẻ lo lắng trẻ có vấn đề về khả năng nghe, lời nói, ngôn ngữ hoặc chậm phát triển.

- Điều trị tại khoa Hồi sức sơ sinh trên 5 ngày, bao gồm các biện pháp can thiệp hỗ trợ: thở ECHMO, thông khí hỗ trợ, sử dụng thuốc gây độc cho tai (Gentamycin, tobramycin), thuốc lợi tiểu, vàng da tăng bilirubin có thay máu.

- Nhiễm trùng bào thai bao gồm: CMV, Toxoplasma, rubella, sởi, quai bị, giang mai.

- Dị tật đầu mặt bao gồm: Dị tật vành tai, ống tai, tai giữa, tai trong và xương thái dương.

- Hội chứng lâm sàng liên quan đến nghe kém bao gồm: hội chứng Waardenburgs, u sợi thần kinh, Usher, hội chứng Alport, hội chứng Pendred..

- Rối loạn thoái hoá thần kinh như hội chứng Hunter, bệnh lý rối loạn cảm giác thần kinh vận động như Friedreich Ataxia, hội chứng Charcot- Marie- Tooths.

- Nhiễm trùng do nguyên nhân vi khuẩn hoặc virus có khả năng gây nghe kém như viêm màng não, herpes virus hoặc varicella virus.

- Chấn thương đầu và hoặc xương thái dương phải nằm viện.

- Trị liệu hoá chất hoặc xạ trị.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm

- Nghe kém ở trẻ em là nguyên nhân dẫn đến sự chậm phát triển kỹ năng giao tiếp và ngôn ngữ, ảnh hưởng đến khả năng học tập. Việc giao tiếp khó khăn thường khiến cho trẻ bị cô lập trong xã hội và nghèo nàn kỹ năng sống. Trầm trọng hơn, trẻ bị nghe kém nặng đến sâu không được can thiệp có thể bị tàn tật điếc câm cả đời⁵¹.

- Phát hiện sớm và can thiệp phù hợp sẽ giúp trẻ có cơ hội khôi phục khả năng nghe và nói gần như bình thường. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng trẻ có nghe kém được phát hiện sớm và can thiệp sớm trước 6 tháng có chỉ số phát triển ngôn

⁴⁹ Pediatrics (2007). Joint Committee of Infant Hearing, Position Statement 120 (4), pg 898-921.

⁵⁰ Nguyễn Tuyết Xương, 2019 " Ốc tai điện tử ở trẻ em" NXB Y học

⁵¹ ASHA (2015). Effects of Hearing loss on Development, Audiology Information Series, 10802.

ngữ nhận thức, ngôn ngữ biểu đạt và ngôn ngữ chung cao hơn đáng kể so với các trẻ được phát hiện và can thiệp muộn sau 6 tháng⁵²⁻⁵³. Đặc biệt đối với trẻ nghe kém mức độ nặng sâu thì can thiệp cấy điện cực ốc tai có thể đem lại khả năng nghe âm thanh và phát triển ngôn ngữ bình thường. Do đó, sẽ mang lại cho trẻ cơ hội lớn trong việc phát triển các kỹ năng ngôn ngữ, giúp trẻ học tập, hòa nhập cộng đồng và giảm gánh nặng cho bản thân trẻ, gia đình và xã hội đồng thời mở ra tương lai phát triển như những trẻ phát triển bình thường khác⁵⁴.

II. Phát hiện sớm nghe kém

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển

- Tiền sử bản thân: Tiền sử bệnh lý về tai:
 - + Tuổi khởi phát nghe kém,
 - + Diễn biến nghe kém, nghe kém 1 bên hay hai bên
 - + Các yếu tố nguy cơ gây nghe kém (tiếng ồn, chất độc cho tai, chấn thương)
 - + Nhiễm trùng tai, can thiệp phẫu thuật tai trước đó.
- Tiền sử gia đình: Gia đình có ai mắc vấn đề về nghe kém hay không.
- Các kết quả thăm dò thính lực đã làm trước đó.

1.2. Khám toàn thân

- Đánh giá sự phát triển chung của trẻ (Chiều cao, cân nặng, phát triển vận động và tinh thần).
- Có dị tật hay không (Dị tật sọ mặt, dị tật tai).
- Có bất thường nằm trong bệnh lý di truyền liên quan đến nghe kém hay không.

1.3. Chẩn đoán xác định

- Thính lực đồ được coi là tiêu chuẩn vàng chẩn đoán xác định mức độ nghe kém và dạng nghe kém của trẻ.
- Có hai phương pháp đo thính lực :
 - + Đo thính lực khách quan: Test ABR được coi là tiêu chuẩn vàng để

⁵² Carol polinski (2003). Hearing outcome in the Neonatal intensive care unit Graduate. Newborn and infant nursing care, September Volume 3, Issue 3, pp 99-103

⁵³ Yoshinaga-Itano, PhD*; Allison L. Sedey, PhD*; Diane K. Coulter, (1998). Language of Early- and Later-identified Children With Hearing Loss. Pediatric, Vol. 102 , No. 5, p 122-124.

⁵⁴. Papsin BC, Gordon KA(2008). Bilateral cochlear implants should be the standard for children with bilateral sensorineural deafness, Curr Opin Otolaryngol Head Neck Sur, p 69-74.

chẩn đoán nghe kém ở trẻ nhỏ dưới 2 tuổi khi không hợp tác đo thính lực chủ quan. Dựa vào sự xuất hiện hoặc không xuất hiện của sóng V ở các cường độ âm thanh khác nhau cho phép chẩn đoán mức độ và dạng nghe kém.

+ Đo thính lực chủ quan: Thính lực đơn âm được coi là tiêu chuẩn vàng chẩn đoán mức độ và dạng nghe kém, thường áp dụng cho trẻ trên 2 tuổi và hợp tác.

1.4. Chẩn đoán nguyên nhân

- Để chẩn đoán nguyên nhân và dạng nghe kém, các test thính lực và các thăm dò cận lâm sàng được kết hợp với nhau.

- Nội soi tai mũi họng là test bắt buộc cho mọi trường hợp đo thính lực. Nội soi cho ta biết tình trạng tai ngoài, tai giữa có bình thường hay bất thường. Từ đó cho ta những thông tin thêm để đánh giá thính lực. Ráy tai hoặc viêm tai giữa cũng khiến cho trẻ có thể bị nghe kém dẫn truyền nhẹ đến trung bình.

- Đo âm ốc tai (OAE): Cho phép đánh giá tình trạng của tế bào lông ngoài của ốc tai. Trong một số trường hợp OAE cho kết quả bình thường nhưng ABR bất thường thì ta phải nghĩ đến bệnh lý thần kinh thính giác.

- Ngoài ra CT xương thái dương và MRI cũng cung cấp thêm thông tin cho các nhà lâm sàng để hỗ trợ chẩn đoán nguyên nhân nghe kém.

- Xét nghiệm Gen di truyền cũng là một trong số những phương pháp có giá trị trong việc chẩn đoán nguyên nhân nghe kém và tư vấn di truyền cho bố mẹ cũng như trẻ mang gen bệnh.

2. Tuyển áp dụng và người thực hiện

- Một trẻ nghi ngờ nghe kém cần được chuyển đến các cơ sở y tế có đủ trang thiết bị thính học để được khám, chẩn đoán và can thiệp phù hợp. Chẩn đoán nghe kém thường được tiến hành tại các bệnh viện từ tuyến tỉnh trở lên.

- Người thực hiện là kỹ thuật viên được đào tạo bài bản và sử dụng thành thạo về thiết bị đo thính lực .

- Người trả kết quả và tư vấn cho gia đình là bác sĩ Tai Mũi Họng có kinh nghiệm chuyên sâu về thính học và điện cực ốc tai.

III. Can thiệp sớm điện cực ốc tai

1. Nguyên tắc

Đảm bảo khôi phục lại khả năng nghe của trẻ ở ngưỡng 25 dB, giúp trẻ có thể nghe nói được như những trẻ bình thường

1.1. Chỉ định can thiệp

Theo Hiệp hội Thuốc và Thực phẩm Hoa Kỳ (FDA) điện cực ốc tai được

chỉ định cho những trường hợp trong các trường hợp sau⁵⁵⁵⁶

- Điếc tiếp nhận thần kinh có thính lực đơn âm trung bình trên 90 dB
- Từ 12 tháng tuổi trở lên.
- Hiệu quả đáp ứng tối thiểu với máy trợ thính: chỉ số phân biệt lời dưới 30%.
- Không có bằng chứng tổn thương thần kinh thính giác hoặc thần kinh trung ương.
- Không có chống chỉ định phẫu thuật nói chung và phẫu thuật cấy điện cực ốc tai nói riêng.

- Hiện nay, FDA đã mở rộng chỉ định can thiệp điện cực ốc tai với những trường hợp có thính lực đơn âm trung bình từ 70 dB trở lên và chỉ số nghe hiểu lời khi đeo máy dưới 30 % và không có khả năng nghe hiểu lời ở môi trường ồn.

1.2. Tai biến và xử trí

- Chảy máu và tụ máu tại vết mổ: đây là biến chứng hay gặp nhất do quá trình can thiệp mở rộng trên sọ để đặt thiết bị.

Xử trí bằng cách băng ép trong vòng 3-5 ngày, thường sẽ cải thiện rõ rệt,

- Nhiễm trùng tại vết mổ: biểu hiện vết mổ sưng nề, đỏ, đau hoặc chảy dịch.

Xử trí: Kháng sinh toàn thân và thay băng vết mổ hàng ngày.

- Liệt mặt: là biến chứng hiếm gặp, có thể tạm thời hoặc vĩnh viễn do dị dạng dây thần kinh VII và hoặc bị tổn thương trong quá trình phẫu thuật.

Xử trí: Corticoid liều 1-2 mg/ kg trong 3- 5 ngày để giảm quá trình phù nề, chèn ép.

- Chóng mặt: Do dò dịch não tủy hoặc va tổn thương ống bán khuyên trong khi phẫu thuật

Xử trí: bất động hoàn toàn, có thể hỗ trợ an thần nếu bệnh nhân quá kích động. Thuốc chống chóng mặt có thể được sử dụng với liều khuyến cáo.

1.3. Quản lý bệnh nhân

- Mỗi một trẻ can thiệp điện cực ốc tai đều có hồ sơ cá nhân riêng bao gồm tất cả các thông tin về y tế, thính học và trị liệu ngôn ngữ.

- Hồ sơ này được lập ra và quản lý bởi một nhóm các chuyên gia về thính học bao gồm bác sĩ TMH, nhà thính học, nhà trị liệu ngôn ngữ sẽ hỗ trợ bệnh nhân trước trong và sau cấy.

⁵⁵ US Preventive Service Task Force Recommendation (2008). Pediatric 002Cs. 122:e266-276.

⁵⁶ Nguyễn Tuyết Xương, 2019 "Ốc tai điện tử ở trẻ em" NXB Y học

1.4. Tuyển áp dụng và người thực hiện cấy điện cực ốc tai

- Tuyển áp dụng: Phẫu thuật cấy điện cực ốc tai được thực hiện ở bệnh viện tuyển tỉnh trở lên, phải đảm bảo có đủ thiết bị hỗ trợ như kính hiển vi, máy khoan, máy dò dây thần kinh.

- Người thực hiện Bác sĩ Tai Mũi Họng chuyên khoa cấp II hoặc tiến sĩ, được đào tạo chuyên sâu về cấy điện cực ốc tai.

1.5. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

a. Tư vấn và hướng dẫn

Thông báo kết quả khám, chẩn đoán và tư vấn:

- Bác sĩ chuyên khoa TMH có kinh nghiệm về thính học sẽ tập hợp tất cả các kết quả khám của trẻ và đưa ra kết luận cũng như tư vấn cho gia đình về bệnh lý trẻ mắc phải, kế hoạch can thiệp và điều trị tiếp theo.

- Đối với một trẻ có chỉ định cấy điện cực ốc tai, bác sĩ sẽ tư vấn cho gia đình về những tác động tiêu cực do nghe kém đem lại cho trẻ đồng thời giải thích những lợi ích to lớn cũng như rủi ro do của phẫu thuật cấy điện cực ốc tai. Chiến lược can thiệp dài hạn để trẻ có thể nghe và nói được bình thường sau cấy cũng được nêu ra để gia đình tiếp cận và hiểu được.

b. Thảo luận về kế hoạch can thiệp / trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa:

- Nhóm chuyên gia về thính học sẽ chịu trách nhiệm lập kế hoạch hiệu chỉnh thiết bị và lập kế hoạch trị liệu cho trẻ.

- Sau khi cấy 1 tháng, thiết bị điện cực ở sau tai trẻ sẽ được bật và hiệu chỉnh. Trẻ sẽ nghe được những âm thanh đầu tiên.

- Sau 3 tháng, khi trẻ đã hoàn toàn thích nghi với thiết bị và đạt khả năng nghe âm thanh ở mức bình thường, giáo viên trị liệu ngôn ngữ sẽ lập kế hoạch bắt đầu dạy trẻ biết cách lắng nghe âm thanh, nhận biết ý nghĩa của âm thanh và học cách nghe nói. Trong quá trình này, bố mẹ sẽ được hướng dẫn và theo sát quá trình học của con để có thể dạy trẻ tại nhà. Phần lớn thời gian trẻ sẽ được bố mẹ dạy tại nhà theo kế hoạch và sự hướng dẫn của giáo viên trị liệu.

- Thông thường, địa điểm trị liệu và người trị liệu sẽ do gia đình lựa chọn sao cho thuận tiện và phù hợp nhất với từng điều kiện gia đình. Nhưng phải đảm bảo việc trị liệu có hiệu quả, tức là trẻ phải có những thay đổi rõ rệt về ngôn ngữ sau 3-6 tháng trị liệu. Nếu không cần được đưa đến các trung tâm trị liệu ở tuyến trung ương.

- Các bệnh lý kèm theo của trẻ sẽ được hướng dẫn để được khám và điều trị kết hợp.

c. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp hỗ trợ trẻ tại nhà:

- Hiện nay, bệnh viện Nhi Trung ương có mở các lớp dành cho phụ huynh có trẻ bị khiếm thính can thiệp cấy điện cực ốc tai.

- Đây là chương trình dành cho các bố mẹ muốn nâng cao kỹ năng dạy trẻ khiếm thính hoặc không có khả năng đưa trẻ đến trung tâm trị liệu. - Nhóm chuyên gia sẽ hỗ trợ giải đáp thắc mắc của gia đình xung quanh vấn đề của trẻ. Giáo viên ngôn ngữ sẽ hướng dẫn phương pháp can thiệp tại nhà.

- Tài liệu tham khảo thường được cung cấp để phụ huynh có những kiến thức và kỹ năng chăm sóc cũng như giao tiếp với trẻ.

d. Bảo quản thiết bị:

Thiết bị điện cực đeo ngoài sẽ được hướng dẫn cách sử dụng, bảo quản và theo dõi tình trạng hoạt động để đảm bảo thiết bị hoạt động tối ưu nhất. Một số lỗi nhỏ có thể được hướng dẫn khắc phục tại nhà.

e. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Hiện nay các bệnh viện tuyến tỉnh trở lên trên cả nước đều có các trung tâm hỗ trợ dành cho trẻ nghe kém. Nhưng phải đảm bảo việc thăm khám định kỳ theo hẹn để giúp trẻ có được những chăm sóc cần thiết và tối ưu.

g. Hướng dẫn thủ tục xác định mức độ khuyết tật và các chế độ chính sách bảo trợ xã hội:

- Thủ tục xác nhận mức độ khuyết tật sẽ được tiến hành ở Phòng Lao động và thương binh xã hội ở từng địa phương. Gia đình sẽ được bệnh viện cấp giấy xác nhận bệnh tật và tiến hành các bước tiếp theo theo hướng dẫn.

- Thủ tục cấp giấy xác nhận bệnh tật bao gồm: kết quả thính lực được đo tại cơ sở y tế cấp giấy và giấy tờ tùy thân của trẻ (Giấy khai sinh, sổ hộ khẩu).

- Các chế độ chính sách khác, trẻ sẽ được hưởng theo quy định hiện hành⁵⁷:

+ Căn cứ theo điều 7 nghị định 86/2015/NĐ CP, trẻ sẽ được miễn học phí đến thời điểm tốt nghiệp đại học và được hưởng các chính sách bảo trợ xã hội do từng trường quy định.

+ Căn cứ theo điều 3 và điều 44 Luật người khuyết tật năm 2010, trẻ bị khuyết tật (câm điếc, ngễnh ngãng) sẽ được hưởng chế độ và hỗ trợ kinh phí theo dạng và mức độ khuyết tật.

2. Tái khám

⁵⁷ Bộ Lao động - Thương binh và Xã hội và Unicef (2004). Phân tích tình hình trẻ em khuyết tật ở Việt Nam, Nhà xuất bản Lao động - Xã hội, Hà Nội, p 20-24.

- Trong 6 tháng đầu tiên sau cấy, các test đo về đáp ứng với điện cực ốc tai sẽ được thực hiện 1 tháng một lần để đảm bảo trẻ đạt khả năng nghe tốt nhất. Sau đó các test này sẽ được thực hiện định kì mỗi 3-6 tháng 1 lần hoặc theo yêu cầu của giáo viên trị liệu ngôn ngữ.

- Nếu có các bất thường sau, gia đình nên đưa trẻ đến trung tâm để khám lại ngay:

+ Trẻ đang phát triển ngôn ngữ tốt, đột nhiên không nói hoặc khó khăn để hiểu nói

+ Trẻ gặp khó khăn trong việc nhận biết âm thanh hoặc lời nói.

+ Mắc các bệnh lý liên quan đến tai như viêm tai giữa, va đập hoặc chấn thương vùng tai.

CHƯƠNG III
PHÁT HIỆN SỚM - CAN THIỆP SỚM TRẺ
BỊ CHẬM PHÁT TRIỂN NGÔN NGỮ

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CHẬM PHÁT TRIỂN NGÔN NGỮ

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- **Định nghĩa:** Trẻ chậm phát triển ngôn ngữ là những trẻ có kỹ năng hiểu lời nói và diễn đạt lời nói muộn hơn so với trẻ cùng tuổi.

- **Tỷ lệ mắc:** Tỷ lệ trẻ khó khăn về nghe nói chiếm 20% tổng số trẻ khuyết tật (Số liệu của Chương trình PHCNDVCD Việt Nam năm 2004)

2. Nguyên nhân

2.1. Chậm phát triển ngôn ngữ đơn thuần so với tuổi

- **Bất thường cơ quan phát âm:** Ngắn phanh lưỡi, khe hở môi hàm ếch, cứng khớp hàm...

- **Tính chất gia đình:** Trẻ có ông, bà, bố hoặc mẹ cũng chậm nói

- **Tác động môi trường:** Trẻ ít được tiếp xúc, người chăm sóc ít nói chuyện...

- **Không rõ nguyên nhân**

2.2. Chậm phát triển ngôn ngữ trong các bệnh khác

- Do trẻ bị chậm phát triển trí tuệ

- Trẻ bị hội chứng tự kỷ

- Chứng tăng động giảm tập trung

- Giảm thính lực

- Trẻ bại não

- Chậm phát triển ngôn ngữ do các khuyết tật phát triển khác ở trẻ em.

(Nguyên nhân từng bệnh xin xem các dạng khuyết tật cụ thể)

II. Phát hiện sớm

1. Sàng lọc sự phát triển ngôn ngữ theo mốc phát triển bình thường dưới đây (Nguồn: Giáo trình Carolina cho trẻ nhỏ)

- **Trẻ từ 0 đến 3 tháng**

+ Đ/ứ thích hợp với giọng và 1 vài diễn đạt của nét mặt

+ Nhìn người nói chuyện

- **Trẻ từ 3 đến 6 tháng**

+ Quay đầu về phía có người gọi tên

+ Bắt chước âm thanh

- Trẻ từ 6 đến 9 tháng

+ Đáp ứng với cử chỉ bẻ hoặc bai bai

+ Đ/ứ với từ “không” (Dùng hoạt động trong 1 lát)

+ Nỗ lực bắt chước phát ra âm thanh mới

- Trẻ từ 9 đến 12 tháng

+ Đ/ứ với “đưa cho cô” (nói hoặc ra hiệu)

+ Bắt chước từ có 2 âm tiết quen thuộc mà không thay đổi ngữ điệu (Thôi thôi, đi đi)

+ Bắt chước từ có 2 âm tiết quen thuộc có thay đổi ngữ điệu

- Trẻ từ 12 đến 15 tháng

+ Làm theo từ 2 mệnh lệnh đơn trở lên (1 vật, 1 hành động) bằng nói hoặc ra hiệu

+ Đ/ứ thích hợp với câu hỏi “có” hoặc “không

+ Bắt chước hầu hết các từ mới một âm tiết

+ Bắt chước câu 2 từ mới khác nhau

+ Bắt chước những từ quen thuộc đã được nghe trong hội thoại hoặc sách

- Trẻ từ 15 đến 18 tháng

+ Lấy vật trong tầm nhìn khi được yêu cầu bằng lời/ ra hiệu

+ Bắt chước những âm thanh khác nhau

- Trẻ từ 18 đến 21 tháng

+ Giúp làm một số việc nhà đơn giản

+ Hiểu cụm từ “hãy nhìn”

+ Bắt chước câu có 3 từ

- Trẻ từ 21 đến 24 tháng

+ Hiểu các từ được sử dụng để cấm làm (VD: hãy đợi, dừng, ngồi xuống, đến lượt tôi)

+ Làm theo mệnh lệnh ở môi trường quen thuộc

+ Bắt chước từ có 3 âm tiết (hoặc nhóm từ có 2 từ chứa 3 âm tiết

- Trẻ từ 24 đến 30 tháng

+ Làm theo mệnh lệnh có 2 phần liên quan trong câu nói

+ Nhắc lại câu 2 từ hoặc 2 số theo trình tự

- Trẻ từ 30 đến 36 tháng

+ Làm theo mệnh lệnh có 3 phần (3 vật và 1 hành động, 3 hành động và 1 vật, hoặc 3 vật liên quan với 1 hành động)

+ Nhắc lại câu 4 từ

- Trẻ từ 36 đến 42 tháng

+ Phân biệt “trước/sau, cứng/mềm...”

+ Hiểu, trả lời câu hỏi “Như thế nào?”

+ Nói câu dài 4-5 từ

+ Biết dùng từ nối “và, thế rồi, thì...”

- Trẻ từ 42 đến 48 tháng

+ Đếm đến 10, nhận được 2-3 màu

+ Phân biệt “trên/dưới, đỉnh/đáy

+ Nói được hầu hết các phụ âm

+ Nói câu dài 4 - 7 từ

- Trẻ từ 48 đến 60 tháng

+ Thực hiện được 3 mệnh lệnh

+ Trả lời được câu hỏi “Khi nào?”

+ Kể được một câu chuyện dài

+ Bắt đầu dùng đại từ sở hữu

- Trẻ từ 60 tháng đến 72 tháng

+ Hiểu thời gian: “Hôm qua/hôm nay”

+ Phân biệt “phải/trái”, biết phân loại

+ Dùng các đại từ đúng, biết so sánh “cao nhất”, biết dùng trạng từ...

2. Nếu trẻ chậm phát triển hơn so với các mốc trên thì cần gửi trẻ đi khám các chuyên gia: Bác sĩ PHCN, chuyên gia ngôn ngữ trị liệu

* **Lưu ý:** hầu hết các trẻ tự kỷ đều được phát hiện với các biểu hiện ban đầu là chậm phát triển ngôn ngữ, do đó các cha mẹ có con chậm phát triển ngôn ngữ nên tham khảo các chuyên gia để được đánh giá thêm về tự kỷ.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp ngay sau khi phát hiện

- Can thiệp theo tuổi phát triển của trẻ: Ví dụ: Trẻ 20 tháng tuổi nhưng sự phát triển hiện tại chỉ tương đương với trẻ 8 tháng, thì các bài tập can thiệp được bắt đầu như với trẻ 8 tháng.

- Can thiệp toàn diện: Can thiệp cả kỹ năng hiểu và kỹ năng diễn đạt ngôn ngữ, kết hợp với kỹ năng vui chơi.

- Một số lưu ý trong quá trình can thiệp:

+ *Can thiệp trong mọi hoạt động hàng ngày diễn ra với trẻ*: nói chuyện với trẻ khi cho trẻ ăn, khi tắm, rửa khi thay quần áo, khi vệ sinh cho trẻ... Những khái niệm về đồ vật, hoạt động có ích đó được trẻ sử dụng thường xuyên.

+ *Giao tiếp mắt*: ngồi thấp xuống, đối mặt với trẻ, tầm mắt người can thiệp ngang tầm mắt trẻ để trẻ dễ quan sát nét mặt thái độ và cử động miệng của người nói. Trẻ dễ hiểu hơn.

+ *Nói chậm, rõ, nhắc đi nhắc lại*: nói chậm để trẻ nghe được rõ, nghe nhiều lần, dễ nhớ, dễ hiểu hơn.

+ *Vừa nói vừa dùng cử chỉ*: khi nói, dùng các cử chỉ, điệu bộ giúp trẻ hiểu dễ hơn nội dung của thông điệp.

+ *Thêm các từ, khái niệm mới*: làm tăng kinh nghiệm, hiểu biết và ngôn ngữ của trẻ. Thêm từ mới bằng cách nói về mọi vật mọi sự việc đang xảy ra trước mắt trẻ.



2. Các kỹ thuật can thiệp sớm

2.1. Can thiệp ngôn ngữ theo lứa tuổi (Xem phần ngôn ngữ trị liệu)

2.2. Can thiệp giáo dục

- Trẻ có thể học cùng lớp với các trẻ em bình thường khác. Cha mẹ hoặc cộng tác viên PHCN cần gặp gỡ với giáo viên mầm non hoặc tiểu học, trao đổi với họ về

những khó khăn của trẻ. Khó khăn chính của giáo viên ở lớp là khó giao tiếp với trẻ, kiểm soát hành vi cư xử của trẻ trong giờ học. CTV và cha mẹ cần thảo luận với giáo viên để lập kế hoạch dạy trẻ cho phù hợp với khả năng của trẻ.

- Một số trẻ bị chậm nói nặng, hiểu ít, giao tiếp kém có thể lưu lại vài ba năm ở lớp mẫu giáo lớn để học thêm nhiều kỹ năng, trong đó có kỹ năng giao tiếp của chúng. Có thể chọn các hình thức giáo dục khác như: học lớp mẫu giáo tư thực, học với một nhóm trẻ em tại nhà. Dù hình thức nào, thì đi học cũng là một trong những biện pháp tăng cường giao tiếp, kỹ năng xã hội và giúp kiểm soát hành vi của trẻ tốt hơn.

2.3. Xã hội

- **Tăng cường hoạt động vui chơi**: là một trong những biện pháp phát triển ngôn ngữ cho trẻ. Tùy theo khả năng chơi của trẻ mà CTV và cha mẹ chọn lựa hoạt động chơi cho phù hợp. (*Tham khảo thêm phần vui chơi trị liệu*)

- **Việc làm**: Chính quyền địa phương cần hỗ trợ vốn, dạy nghề hoặc việc làm cho cha mẹ TKT hoặc các thành viên gia đình khác. Đó là cách hỗ trợ những trẻ bị khuyết tật quá nặng.

3. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ khuyết tật

3.1. Chăm sóc, theo dõi, tập luyện tại nhà

- Tập luyện đều đặn, thường xuyên
- Có sự tham gia của tất cả các thành viên trong gia đình

3.2. Tiến triển: Chậm phát triển ngôn ngữ làm giảm khả năng hiểu, nhận thức, giao tiếp, dẫn đến giảm khả năng học và hòa nhập xã hội của trẻ. Can thiệp sớm sẽ cải thiện tốt tình trạng của trẻ giúp trẻ có mối quan hệ xã hội và khả năng học của trẻ.

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ RỐI LOẠN ÂM LỜI NÓI

I. Đại cương

1. Định nghĩa

1.1. Định nghĩa

- Rối loạn âm lời nói là sự phát triển lời nói lệch chuẩn về mặt phát âm nguyên âm, phụ âm. Rối loạn âm lời nói được đặc trưng bởi những khó khăn trong việc ghi nhận, thể hiện lại âm vị và tạo ra lời nói hoặc chất lượng tạo ra lời nói, nằm ngoài giới hạn của qui trình phát triển lời nói thông thường dự kiến cho độ tuổi và mức độ hoạt động trí tuệ, dẫn đến giảm sự hiểu biết và ảnh hưởng đáng kể đến giao tiếp. Các lỗi này không liên quan đến phương ngữ, khiếm thính hoặc do bất thường về cấu trúc của hệ thần kinh.

- Rối loạn âm lời nói được chia thành rối loạn cấu âm (vận động lời nói) và rối loạn âm vị.

+ Rối loạn về cấu âm có liên quan đến khó khăn vận động và sự phối hợp các cơ quan vận động (răng, môi, miệng lưỡi...) phối hợp để tạo ra lời nói.

+ Rối loạn âm vị có liên quan đến khó khăn trong việc học hệ thống âm vị học của một ngôn ngữ. Vấn đề xảy ra liên quan đến việc tổ chức của các thông tin trong não bộ dẫn đến những vấn đề xảy ra ở miệng. Trẻ có khiếm khuyết âm vị sẽ gặp khó khăn khi học về quy luật của một ngôn ngữ hơn là học về cách phát âm hoặc cách vận động để tạo các âm trong hệ thống ngữ âm của một ngôn ngữ.

1.2. Tỷ lệ

- Rối loạn âm lời nói ảnh hưởng đến khoảng 10-15% trẻ em đi học mầm non và 6% trẻ em trong độ tuổi tiểu học.

- Các khó khăn về lời nói hoặc về ngôn ngữ ở trẻ em chiếm 70% các trường hợp chuyển tuyến đến các đơn vị trị liệu Ngôn ngữ chuyên sâu.

- Tại Việt Nam, chưa có số liệu thống kê cụ thể.

2. Nguyên nhân

Thông thường, rối loạn âm thanh lời nói không rõ nguyên nhân. Nhưng một số rối loạn âm lời nói có thể do:

- Tổn thương não;

- Khiếm tật phát triển;

- Các vấn đề về thính giác hoặc mất thính giác, chẳng hạn như nhiễm trùng tai trong quá khứ;

- Các vấn đề về thể chất ảnh hưởng đến lời nói, chẳng hạn như khe hở môi vòm miệng;

- Rối loạn ảnh hưởng đến các dây thần kinh liên quan đến lời nói.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm Rối loạn âm lời nói

- Trẻ với Rối loạn âm lời nói nếu không được phát hiện sớm có thể hạn chế giao tiếp, cản trở sự hòa đồng của trẻ với bạn bè.

- Nhận biết sớm làm tăng cơ hội cải thiện kỹ năng lời nói, ngôn ngữ, giao tiếp, trị liệu sớm quan trọng nhất có thể tạo ra sự khác biệt lớn đối với trẻ về nhiều mặt liên quan đến lời nói, đặc biệt là kỹ năng đọc viết mà nó là nền tảng cần thiết cho nhiều lĩnh vực phát triển khác của trẻ khi đi học.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển

Phỏng vấn và thu thập thông tin từ gia đình và môi trường sống để tìm hiểu;

- Tiền sử của gia đình về các thành viên khác có vấn đề chậm phát triển ngôn ngữ, chậm nói hoặc nói ngọng;

- Tiền sử liên quan đến thính lực như: viêm tai giữa tái diễn hoặc khiếm thính;

- Bất kỳ tiền sử nào liên quan đến các nguyên nhân có nguy cơ đến Rối loạn âm lời nói;

- Tìm kiếm kết quả sàng lọc về phát triển, lời nói và ngôn ngữ đã có trước đây.

- Giai đoạn bắt đầu có lời nói, phát âm 1 từ/2 từ/...

1.2. Khám toàn thân

Sử dụng các báo cáo đã có hoặc quan sát để tìm kiếm các dữ liệu về các bệnh lý khác hoặc rối loạn toàn thân khác có thể đi kèm với Rối loạn Âm lời nói như: Tự kỷ, chậm phát triển toàn bộ, các hội chứng di truyền như Down, hội chứng X là những rối loạn đi kèm với rối loạn âm lời nói.

1.3. Chẩn đoán xác định

1.3.1. Lâm sàng

Các triệu chứng thể hiện phụ thuộc vào loại rối loạn âm lời nói mà trẻ mắc phải, bao gồm:

- *Lỗi âm vị:*

+ Mất âm đầu của các từ (ví dụ: nói “con” thành “on”)

- + Biến đổi âm cuối trong từ (ví dụ: nói “bánh” thành “bản”)
- + Thêm bán âm (ví dụ: nói “túi” thành “tuổi”)
- + Thay thế âm đầu trong các từ (ví dụ: nói “chó” thay vì “tó/só”, “khóc” thành “hóc”)
- + Sử dụng thanh điệu của từ không thích hợp

- *Số lượng âm bị lỗi lớn:*

Ví dụ Trẻ nói “Hôm nay con đi chợ với bố mẹ” thành “ô na on i sợ dờ bố mẹ”. Trẻ nói “Cha mẹ ăn chè buổi chiều” thành “sa mẹ ăn sè buổi siều”.

Tính dễ hiểu của lời nói

- Tùy thuộc vào số lượng âm lỗi mà trẻ mắc phải, mức độ dễ hiểu của lời nói có thể ở mức độ từ thấp đến trung bình

Ví dụ: Thấp: “sa mẹ ăn sè buổi siều” Trung bình: “sa mẹ ăn tè buổi thiều”

- Nhiều trường hợp cần hoàn cảnh để hiểu lời nói của trẻ

Ví dụ nếu không có xe đạp hiện hữu khi trẻ nói “e ạp”, có thể chúng ta không thể hiểu trẻ nói nói gì

- Tính dễ hiểu của lời nói với những người liên quan (gia đình/cô giáo/bạn bè/...)

1.3.2. Công cụ, bảng kiểm đánh giá (chuyên khoa sâu)

Lấy thông tin bệnh sử

- Đánh giá vận động miệng
- Sử dụng công cụ lấy mẫu từ đơn và/hoặc chuỗi lời nói: (lời nói đơn giản & chuỗi lời nói)

- Các công cụ lấy mẫu từ đơn hiện đang có tại Việt Nam bao gồm:

+ Bảng từ dùng lượng giá âm lời nói của trẻ em nói tiếng việt của PGS. TS. Nguyễn Thị Ly Kha (đính kèm phụ lục)

+ Bảng thử từ đơn của Giang Tăng và Jessica barlow (*đính kèm phụ lục*)

- Ghi lại các câu trả lời trực tiếp
- Ghi băng mẫu để xác minh đánh giá
- Đảm bảo đủ lời nói để cung cấp một mẫu hoàn chỉnh /toàn diện
- Đánh giá khả năng kích thích
- Đánh giá tính dễ hiểu của lời nói
- Đánh giá các kỹ năng giao tiếp và ngôn ngữ (tham khảo rối loạn Ngôn ngữ)

1.3.3. Chẩn đoán phân biệt

- Rối loạn phổ tự kỷ
- Chậm phát triển toàn bộ

2. Tuyến áp dụng và Người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

Bố mẹ, người chăm sóc, các nhân viên y tế không phải là nhà Ngôn ngữ trị liệu có thể sử dụng các công cụ sàng lọc phù hợp với thời gian và điều kiện của mình để tìm kiếm sự chậm trễ dựa trên các mốc phát triển và giới thiệu đến các chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu để tiếp tục lượng giá chuyên sâu và trị liệu.

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

KTV hoặc chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu có thể sử dụng các *công cụ chuyên sâu* đặc hiệu cho lĩnh vực ngôn ngữ để lượng giá mức độ khiếm khuyết các lĩnh vực ngôn ngữ trên trẻ

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Các hoạt động can thiệp phải mang tính chức năng, dựa trên cơ sở điểm mạnh của trẻ và sự ưu tiên/kỳ vọng của gia đình;
- Tất cả các gia đình, với sự hỗ trợ và nguồn lực cần thiết, có thể nâng cao khả năng học tập và phát triển của con cái họ;
- Vai trò chính của nhà cung cấp dịch vụ trong can thiệp sớm là làm việc và hỗ trợ với các thành viên gia đình và người chăm sóc trong cuộc sống của một đứa trẻ;
- Quá trình can thiệp sớm, từ những tiếp xúc ban đầu đến quá trình chuyên đổi, phải năng động và được cá nhân hóa để phản ánh sở thích, phong cách học tập và tín ngưỡng văn hóa;
- Các biện pháp can thiệp với trẻ nhỏ và các thành viên trong gia đình phải được dựa trên các nguyên tắc rõ ràng, các phương pháp đã được xác thực, các bằng chứng tốt nhất hiện có, các luật và quy định liên quan.

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Lựa chọn mục tiêu can thiệp

- Các phương pháp tiếp cận để lựa chọn mục tiêu trị liệu ban đầu cho trẻ bị rối loạn cấu âm hoặc rối loạn âm vị bao gồm:

+ Âm đích (âm mong muốn sửa) được chọn trên cơ sở thứ tự phát triển âm lời nói ở trẻ em phát triển bình thường (điển hình).

+ Âm phức tạp (âm khó), tập trung vào các yếu tố âm vị học phức tạp hơn, chưa có trong hệ thống âm vị của trẻ để khuyến khích việc học theo tầng, tổng quát về âm học.

+ Âm phát triển sớm (âm dễ), tập trung vào việc chọn các âm vị đích đơn giản không tạo ra sự tương phản đặc điểm mới trong hệ thống âm vị học của trẻ để hỗ trợ việc thu nhận âm thanh đích và âm này cận kề sự phát triển trên kết quả lượng giá thu được từ trẻ.

- Cân nhắc yếu tố gia đình: chọn mục tiêu dựa trên các yếu tố như mức độ liên quan đến trẻ và gia đình của trẻ (ví dụ: âm thanh có trong tên của trẻ), khả năng kích thích và / hoặc được tạo ra dễ dàng khi được gợi ý qua quan sát (ví dụ: / f / so với / k /).

- Mức độ tác động đến tính dễ hiểu của lời nói— chọn mục tiêu trên cơ sở sai sót (ví dụ: lỗi bỏ sót; các mẫu lỗi như xóa phụ âm đầu) ảnh hưởng nhiều nhất đến mức độ dễ hiểu.

2.2. Các tiếp cận trị liệu

2.2.1. Can thiệp theo tiếp cận cấu âm: nhằm mục tiêu đến từng âm lỗi và thường được lựa chọn khi các lỗi của trẻ được xác định là do liên quan đến sự phối hợp vận động tạo ra lời nói; mục đích là tạo ra (các) âm thanh mục tiêu một cách chính xác.

a. Phương pháp can thiệp cấu âm truyền thống: Các bước thực hiện trong phương pháp cấu âm truyền thống:

Bước 1: Trẻ có thể tạo ra âm đích cần học đơn lẻ.

- Sử dụng những gợi ý để trẻ có thể tạo ra được âm đó bằng cách sử dụng các gợi ý:

+ Gợi ý thính giác: trị liệu viên hướng dẫn, nhận xét, hành động của trẻ để khuyến khích trẻ lắng nghe, chủ động hoặc thụ động.

+ Gợi ý phát âm: trị liệu viên hướng dẫn, nhận xét hành động của trẻ để khuyến khích trẻ nói.

+ Gợi ý ngữ âm: trị liệu viên cung cấp thông tin về cách một âm hay từ được cấu âm.

+ Gợi ý ngữ âm bằng thị giác: trị liệu viên cho trẻ thấy vị trí cấu âm của một âm cụ thể với gương soi.

+ Gợi ý ngữ âm bằng lời: trị liệu viên hướng dẫn trẻ cách đặt vị trí lưỡi, miệng, cách tạo thành âm.

+ Gọi ý ngữ âm bằng xúc giác: trị liệu viên hướng dẫn trẻ cảm nhận vị trí của cơ quan cấu âm khi tiếp xúc với nhau bằng cách dùng muống hoặc cây đũa lưỡi quét một ít mật ong lên đúng vị trí muốn trẻ cảm nhận. Trị liệu viên có thể sử dụng kẹo mút để thay thế.

+ Gọi ý ngữ âm bằng vận động: trị liệu viên có thể hỗ trợ thể chất bằng tay hoặc dụng cụ như cây đũa lưỡi để giúp nâng lưỡi hoặc đóng hàm trẻ...

+ Trị liệu viên làm mẫu tạo âm trước, sau đó trẻ bắt chước nói theo. Sau đó, trị liệu viên chỉ vào âm trẻ tự nói. Trị liệu viên tùy theo từng trẻ để sử dụng các gọi ý làm sao trẻ có thể tạo ra đúng được âm muốn chỉnh 90% trong các lần tạo ra thì chuyển qua bước 2.

Bước 2: Trẻ có thể tạo ra âm kết hợp với một nguyên âm

- Trị liệu viên tạo ra danh sách với âm muốn chỉnh sửa với một nguyên âm. Trị liệu viên chỉ vào từng hình đã được viết sẵn các âm + nguyên âm, rồi làm mẫu cho trẻ nghe và bắt chước. Sau đó, trị liệu viên chỉ vào hình và trẻ tự nói. Trẻ tạo âm + nguyên âm đúng 90 % chuyển qua bước 2. Còn nếu trẻ vẫn chưa tạo âm+ nguyên âm đúng thì quay lại bước 1.

Bước 3: Trẻ có thể tạo ra âm trong từ

- Trị liệu viên tạo ra danh sách với âm muốn chỉnh sửa trong từ đơn với các hình có ý nghĩa. Trị liệu viên giải thích ý nghĩa từng tranh cho trẻ. Trị liệu viên chỉ vào từng hình đã được viết sẵn các âm trong từ đơn, rồi làm mẫu cho trẻ nghe và bắt chước. Trẻ tạo âm trong từ đơn đúng 90 % chuyển qua bước 3. Còn nếu trẻ vẫn chưa tạo âm trong từ đơn đúng thì quay lại bước 2.

Bước 4: Trẻ có thể tạo ra âm trong cụm từ ngắn

- Trị liệu viên tạo ra danh sách với âm muốn chỉnh sửa trong cụm từ có nghĩa. Lưu ý khi tạo ra âm trong cụm từ thì phải luân phiên thay đổi vị trí của từ đơn (có âm muốn chỉnh) ở vị trí đầu cụm từ/ giữa cụm từ/ cuối cụm từ. Trị liệu viên chỉ vào từng hình đã được viết sẵn các âm trong cụm từ, rồi làm mẫu cho trẻ nghe và bắt chước. Sau đó, trị liệu viên chỉ vào hình và trẻ tự nói. Trẻ tạo âm trong từ đơn đúng 90 % chuyển qua bước 5. Còn nếu trẻ vẫn chưa tạo âm trong cụm từ đúng thì quay lại bước 3.

Bước 5: Trẻ có thể tạo ra âm trong câu

- Trị liệu viên tạo ra các câu có chứa âm muốn chỉnh nhiều nhất có thể. Trị liệu viên đọc làm mẫu trước, sau đó yêu cầu trẻ đọc theo. Sau đó, trị liệu viên yêu cầu trẻ tự nói. Nếu trẻ đọc đúng đạt 90% thì chuyển qua bước 6, còn trong trường hợp sai quá nhiều thì quay lại bước 4.

Bước 6: Trẻ có thể tạo ra âm trong khi trò chuyện.

- Trị liệu viên tạo ra các tình huống hội thoại và trò chuyện cùng với trẻ. Trị liệu viên trò chuyện với trẻ những chủ đề quen thuộc với trẻ sao cho có tần suất những âm muốn chỉnh càng nhiều càng tốt và theo dõi mức độ nói đúng của trẻ.

- Sử dụng đồ chơi tạo động lực hay món đồ trẻ yêu thích để thưởng cho trẻ khi trẻ làm tốt hoặc trẻ đã rất nỗ lực để hoàn thành bài tập.

2.2.2. Can thiệp theo tiếp cận âm vị: nhắm đến mục tiêu một nhóm âm có các mẫu lỗi tương tự, mặc dù việc xử lý thực tế các mẫu lỗi của cụm âm lỗi có thể nhắm vào các âm riêng lẻ. Các phương pháp tiếp cận âm vị thường được lựa chọn nhằm giúp trẻ hiểu rõ các quy tắc âm vị học và khái quát các quy tắc này thành các âm khác trong qui trình phát triển của trẻ (ví dụ: xóa phụ âm cuối, giảm cụm).

a. Phương pháp can thiệp âm vị bằng cặp âm tối thiểu

- Trị liệu viên chọn cặp âm với tiêu chí phát âm giống nhau nhưng có một âm khác nhau:

Bước 1- Làm quen: Trị liệu viên giải thích nghĩa của từ tương ứng với tranh hoặc đồ vật, nhấn mạnh vài lần để trẻ nghe và hiểu.

Bước 2- Trẻ lắng nghe và nhận tranh

Trị liệu viên để cặp tranh lên bàn. Trị liệu viên nói từ của 1 tranh và yêu cầu trẻ nhặt/ chỉ tranh tương ứng với từ Trị liệu viên nói. Trẻ nhặt tranh.

Bước 3- Tạo ra cặp âm tối thiểu

Trẻ đổi vai với kỹ thuật viên, trẻ nói 1 từ của 1 tranh và người trị liệu chỉ/ nhặt tranh tương ứng với từ trẻ nói.

b. Phương pháp can thiệp âm vị bằng cặp âm tương phản tối đa

Trị liệu viên chọn cặp âm với những tiêu chí:

- Chọn những cặp từ không đồng âm.

- Chọn những âm có đặc điểm ngữ âm cấu âm với nhiều tính khu biệt (vị trí, phương thức cấu âm và đặc trưng âm học).

- Cặp âm tương phản tối đa bao gồm 1 phụ âm trẻ biết, và 1 phụ âm đích rất khác với phụ âm trẻ biết và không có trong kho âm tố của trẻ.

- Chọn 2 cặp âm với 2 phụ âm đích có đặc điểm ngữ âm cấu âm tương phản tối đa không có trong kho âm tố của trẻ.

- Hai giai đoạn:

+ Giai đoạn 1- Bắt chước: Đặt cặp âm tối thiểu lên bàn, người trị liệu nói từ và trẻ lặp lại. Giai đoạn này tiếp tục đến khi trẻ đạt 75% độ chính xác trong 2-7 lần.

+ Giai đoạn 2 - Tự nói: Đặt cặp âm tối thiểu lên bàn, trẻ tự gọi tên các tranh trong cặp từ tương phản tối đa. Giai đoạn này tiếp tục đến khi trẻ đạt 90% mức độ chính xác trong 3-12 lần.

3. Quản lý ca và tiêu chuẩn đóng ca

Lập hồ sơ cá nhân bao gồm:

- Báo cáo chi tiết kết quả sau khi sàng lọc/lượng giá trong đó nêu rõ kết quả các kỹ năng khiếm khuyết cụ thể, nhu cầu của trẻ, phương thức trị liệu cần thiết, số lượng trị liệu và mục tiêu trị liệu.

- Cung cấp kế hoạch trị liệu cá nhân bao gồm: mục tiêu trị liệu theo từng kỹ năng, các hoạt động trị liệu theo mục tiêu, theo dõi tiến độ của mục tiêu.

- Cung cấp bài tập hỗ trợ tại nhà cho phụ huynh theo mục tiêu.

4. Dụng cụ trợ giúp, đồ dùng hỗ trợ

- Dụng cụ phản hồi: gương, thanh đũa lưỡi

- Đồ dùng thủ công

- Tranh ảnh phù hợp với mức độ phát triển từ vựng của trẻ

- Đồ chơi theo độ tuổi:

+ Dưới 2 tuổi: sử dụng các loại đồ chơi có kết hợp âm thanh và màu sắc lôi cuốn (nút nhấn nhạc, bóng, đồ gỗ, bong bóng...)

+ Trên 2 tuổi: có thể sử dụng các đồ chơi mang tính chức năng, tượng tượng và đóng vai (bộ đồ nấu ăn, búp bê, bác sĩ, xếp hình...)

- Các thẻ tranh đã được thiết kế sẵn với âm đích dự kiến sẽ chỉnh sửa cho trẻ.

- Đồ chơi tạo động lực cho trẻ: đồ chơi trẻ yêu thích, bánh, kẹo, sticker...

5. Tuyển áp dụng và Người thực hiện

5.1. Tại cộng đồng

Sử dụng các áp phích khuyến nghị về các chiến lược thực hiện các kỹ năng cần thiết để thúc đẩy sự phát triển ngôn ngữ của trẻ.

5.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

Cần thực hiện các kỹ thuật trị liệu cụ thể trên cơ sở các mục tiêu đã thiết lập.

5.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến/kết nối dịch vụ để điều trị chuyên khoa, trị liệu đặc biệt (liệt kê chuyên khoa cần chuyển đến và các dấu hiệu khi nào cần giới thiệu để khám chuyên sâu)

Trong các trường hợp trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ được xác định là Rối loạn âm lời nói theo tiêu chí chẩn đoán, điều này bắt buộc phải đăng ký can thiệp tại các đơn vị trị liệu về Ngôn ngữ được cấp phép hoạt động như:

- Đơn vị trị liệu Ngôn ngữ trị liệu tại các bệnh viện.
- Đơn vị Can thiệp sớm có cung cấp dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu.

6. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

6.1. Tư vấn và hướng dẫn

6.1.1. Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn rối loạn âm lời nói

Thông báo nên bao gồm:

- Tóm tắt kết quả sàng lọc từ bộ công cụ sàng lọc chính thức đã sử dụng chỉ ra những lo lắng về sự phát triển lời nói của trẻ,
- Tóm tắt các nhận định lâm sàng thể hiện lí do cần giới thiệu đến khám ở chuyên khoa sâu và các lĩnh vực liên quan đến Lời nói và phát triển cụ thể cần được kiểm tra thêm.

6.1.2. Thảo luận về Kế hoạch can thiệp/trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa

- Chia sẻ bản kế hoạch các mục tiêu trị liệu cá nhân của trẻ
- Đề xuất, thảo luận các tiêu chí cụ thể trong trường hợp cần chuyển đến các chuyên khoa khác nếu cần.

6.1.3. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

Cung cấp một số Hướng dẫn Thực hành các chiến lược cho các gia đình về việc tham gia với nhóm các chuyên gia can thiệp sớm và các kỹ thuật có thể thực hiện tại nhà qua áp phích hoặc sổ tay (đính kèm). Trong số các hướng dẫn này là cách hợp tác với nhóm đánh giá con bạn, cách hỗ trợ việc can thiệp trẻ tại nhà, và cách hợp tác cùng với các thành viên khác trong gia đình.

6.1.4. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Với những trường hợp có kết quả nghi ngờ khiếm khuyết về lời nói cần được giới thiệu đến các đơn vị dưới đây

- Đơn vị Ngôn ngữ trị liệu tại các bệnh viện.
- Đơn vị Can thiệp sớm có cung cấp dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu.

Để được xác định các rối loạn cụ thể thuộc các lĩnh vực lời nói (cấu âm hoặc âm vị học) qua các công cụ lượng giá cụ thể bởi KTV Ngôn ngữ trị liệu, từ đó đưa

ra kết luận dạng rối loạn âm lời nói của trẻ theo mã ICD, mức độ của rối loạn và xác định nhu cầu riêng của trẻ trong từng lĩnh vực lời nói và các dịch vụ can thiệp sớm thích hợp để giải quyết những nhu cầu đó.

6.2. Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà

Để thuận lợi cho việc giám sát tiến độ của quá trình trị liệu, thiết lập hồ sơ cho mỗi cá nhân theo dõi tiến trình trị liệu bao gồm:

- Báo cáo tóm tắt kết quả đánh giá đầu vào và báo cáo đánh giá định kỳ dựa trên cùng một bộ công cụ được sử dụng hoặc các kỹ năng nhất quán nếu sử dụng báo cáo dựa trên đánh giá chưa chuẩn hóa.

- Ghi nhận các dữ liệu cụ thể và có liên quan trong mỗi buổi làm việc để: xác định mức độ phù hợp của mục tiêu thông qua mẫu SOAP hoặc mẫu theo dõi tiến độ dựa vào mục tiêu.

- Sử dụng một thang đánh giá đơn giản cho gia đình để họ có thể theo dõi các mục tiêu của con họ từ lúc bắt đầu chương trình can thiệp và mỗi 3 tháng sau đó, điều này sẽ giúp nắm bắt được cảm nhận của gia đình về việc trị liệu và tác động của việc trị liệu đến cuộc sống hằng ngày của họ.

7. Tái khám (tiêu chuẩn tái khám, định kỳ và bất thường...)

- Tái khám định kỳ mỗi 3 tháng một lần

- Nếu có các vấn đề bất thường xảy ra liên quan đến sức khỏe hoặc các vấn đề cần tham vấn với nhóm đa chuyên ngành có thể tái khám đột xuất dựa trên đề nghị của đơn vị sàng lọc.

BÀI 3. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ DÍNH PHANH LƯỠI

I. Đại cương

1. Định nghĩa

1.1. Định nghĩa

Dính phanh lưỡi là một dị tật bẩm sinh vùng miệng, khi phần mô dưới lưỡi của bé (gọi là phanh/hãm lưỡi) căng hoặc ngắn hơn bình thường làm hạn chế tầm vận động của lưỡi.

1.2. Tỷ lệ

Tỷ lệ chính xác của dính phanh lưỡi vẫn chưa được biết rõ. Theo các bảng chứng hiện tại, tỷ lệ phổ biến dao động từ 0,1% đến 10%, tập trung vào khoảng 3,5% – 5%, tùy thuộc vào tiêu chí được sử dụng để chẩn đoán dính phanh lưỡi. Tỷ lệ này cao ở nam giới theo tỷ lệ 1:1.1-3:1.

Tại Việt Nam, chưa có số liệu thống kê cụ thể.

2. Nguyên nhân

- Lưỡi và sàn miệng kết dính với nhau khi phôi thai đang phát triển trong bụng mẹ. Theo thời gian, các mô liên kết ở đường giữa thoái hoá qua quá trình tự đào thải/mất đi trong giai đoạn phát triển để lưỡi có thể tách khỏi sàn miệng.

- Khi trẻ sơ sinh lớn lên, lưỡi thường mỏng đi và co lại. Ở những trẻ bị dính phanh lưỡi, mô không tự đào thải do bẩm sinh hoặc đột biến ở vùng miệng, dây phanh lưỡi vẫn dày và tồn tại mô dưới lưỡi gây khó khăn cho việc cử động lưỡi.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm dính phanh lưỡi

Nếu không được phát hiện sớm và điều trị, các trường hợp dính phanh lưỡi từ trung bình đến nặng có thể gây ra các vấn đề sau cho trẻ:

- Các vấn đề về bú nuốt và ăn uống trong thời gian dài, có thể gây kém tăng cân ở trẻ hoặc suy dinh dưỡng.

- Có vấn đề về lời nói, từ đó ảnh hưởng đến vấn đề học tập ở trường.

- Ảnh hưởng đến sự phát triển của khuôn mặt (khung hàm trên).

- Vòm họng phát triển bất thường: cao và hẹp hơn; và là hệ quả của việc thở bằng miệng.

- Vệ sinh răng miệng kém

- Khó ăn một số loại thực phẩm

- Nguy cơ về viêm tai giữa tái diễn do thay đổi cấu trúc lâu ngày vùng miệng mặt.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển (nếu có)

Phỏng vấn và thu thập thông tin từ gia đình và môi trường sống để tìm hiểu:

- Tiền sử của gia đình về các thành viên khác có vấn đề nói ngọng hoặc bất thường về phan lưỡi.

- Tiền sử liên quan đến thính lực như: viêm tai giữa tái diễn

1.2. Khám toàn thân

Sử dụng các kết quả khám đã có từ trước hoặc quan sát để tìm kiếm các dữ liệu về các bệnh lý khác và các rối loạn toàn thân khác có thể đi kèm với Rối loạn Ngôn ngữ như: Tự kỷ, chậm phát triển toàn bộ, các hội chứng di truyền như Down, hội chứng X là những rối loạn đi kèm với bệnh dính phan lưỡi.

1.3. Chẩn đoán xác định

1.3.1. Lâm sàng

a. Các dấu hiệu quan sát trực tiếp bao gồm:

- Một phần phan lưỡi dày ngắn có thể nhìn thấy dưới lưỡi của trẻ
- Không thể thè lưỡi ra khỏi môi khi miệng đang mở
- Không thể đưa lưỡi lên phía vòm miệng
- Trẻ gặp khó khăn khi di chuyển lưỡi sang hai bên
- Đầu lưỡi 'hình chữ V' hoặc 'hình trái tim'
- Đầu lưỡi dẹt hoặc vuông

b. Khi bà mẹ cho con bú, có thể nhận thấy con mình:

- Tạo ra tiếng lách cách khi bú
- Nhanh chóng mệt mỏi trong khi bú
- Tăng cân ít hoặc không tăng
- Nếu là một bà mẹ đang cho con bú, họ có thể nhận thấy:
- Đau núm vú khi cho con bú
- Núm vú có vẻ bị chèn ép hoặc nhăn nheo khi bé rời khỏi vú mẹ
- Tắc nghẽn ống dẫn sữa hoặc viêm vú

c. Nếu bà mẹ đang cho con bú bình, họ có thể nhận thấy con mình:

- Nuốt nhiều không khí
- Nhanh chóng mệt mỏi trong khi cho bú sữa bình
- Có chảy nước và rỉ sữa từ xung quanh miệng của trẻ.

1.3.2. Công cụ, bảng kiểm đánh giá (chuyên khoa sâu)

- Chẩn đoán Dính phanh lưỡi ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ bằng quy chuẩn chẩn đoán dính phanh lưỡi cho trẻ nhỏ (Lingual frenulum protocol with scores for infants, dính kèm phụ lục).

- Chẩn đoán theo phân loại của Kotlow dành cho trẻ lớn hơn (từ 18 tháng-14 tuổi).

- Đo chiều dài lưỡi tự do bằng cách đo chiều dài của bề mặt bụng lưỡi (trong khi duỗi hết tầm độ) từ phần dính phanh lưỡi và sàn miệng đến đầu lưỡi. (Kotlow 1999).

- Chiều dài tự do của lưỡi bình thường ít nhất là 16mm.

- Dính phanh lưỡi có thể được phân thành 4 loại dựa trên đánh giá của Kotlow như sau:

- + Loại I: Dính nhẹ: 12 đến 16 mm,
- + Loại II: Dính trung bình: 8 đến 11 mm,
- + Loại III: Dính nặng: 3 đến 7 mm,
- + Loại IV: Dính toàn bộ: Dưới 3 mm.



2. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

Bố mẹ, người chăm sóc, các nhân viên y tế ban đầu có thể sử dụng các công cụ sàng lọc hoặc quan sát dây phanh lưỡi, đặc biệt khi bé khóc.

Trường hợp cha mẹ, chuyên gia chăm sóc sức khỏe ban đầu, nghi ngờ bé có thể bị dính phanh lưỡi, bé nên được giới thiệu đến Bác sĩ Răng hàm mặt nhi

khoa, Bác sĩ Tai mũi họng, chuyên gia tư vấn bú mẹ, chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu để xác định tình trạng và mức độ dính phanh lưỡi.

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

KTV hoặc chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu có thể sử dụng các **công cụ chuyên sâu** đặc hiệu cho vấn đề phanh lưỡi để lượng giá mức độ khiếm khuyết các hoạt động về bú, nuốt và phát âm của trẻ.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp phẫu thuật càng sớm càng tốt đối với những trường hợp có vấn đề về bú mẹ.

- Cần thiết kế và thực hiện một chương trình trước khi tiến phẫu để trẻ và gia đình thích nghi với việc điều trị bằng vận động lưỡi và miệng trước khi phẫu thuật. Thực hiện đúng cách trước khi phẫu thuật và ngay sau khi phẫu thuật có thể giảm nguy cơ tái phát và sẹo.

- Thiết kế và thực hiện một chương trình hậu phẫu để phục hồi chức năng thần kinh cơ của miệng cho trẻ bú và nói sau khi phẫu thuật.

2. Các kỹ thuật can thiệp

Lựa chọn can thiệp phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của dính phanh lưỡi.

- Đối với mức độ dính nhẹ và trung bình, chức năng của lưỡi có số điểm tốt, các phương thức trị liệu dưới đây sẽ được lựa chọn bao gồm:

+ Các can thiệp khi cho con bú,

+ Vật lý trị liệu và vận động cơ vùng miệng,

+ Liệu pháp cơ vùng mặt miệng

+ Chính âm nếu trẻ có thêm vấn đề về rối loạn âm lời nói (tham khảo mục trị liệu Rối loạn âm lời nói).

- Phẫu thuật cắt phanh lưỡi

Chỉ định cắt phanh lưỡi khi trẻ được chẩn đoán là chức năng của lưỡi có điểm số thấp và đi kèm các vấn đề dưới đây:

+ Khó khăn trong việc bú mẹ.

+ Trở ngại phát âm trầm trọng.

+ Khó vệ sinh răng miệng.

+ Khó ăn uống

+ Ngáy và ngưng thở khi ngủ

+ Mong muốn cá nhân của trẻ/mong muốn của bố mẹ.

+ Có vấn đề với việc sử dụng lưỡi để liếm

Các lựa chọn phẫu thuật bao gồm

a. Cắt bằng kéo cong (trẻ nhỏ < 6 tháng tuổi)

- Không cần thuốc tê/mê.

- Không khâu

- Do mạch máu và thần kinh ở mô dưới lưỡi chưa phát triển nhiều

b. Cắt thẳng lưỡi có gây tê hoặc gây mê (trẻ lớn hơn 6 tháng tuổi)

Thuốc gây tê tại chỗ hoặc gây mê toàn thân được sử dụng

- Z-plasty

- Cắt bằng Laser

- Cắt bằng dao điện

c. Biến chứng sau phẫu thuật bao gồm:

- Tái phát của dính phanh lưỡi

- Sung nề

- Chảy máu

- Nhiễm trùng

- Tổn thương ống dẫn của tuyến nước bọt

d. Sau phẫu thuật cần tiếp tục đến đơn vị Ngôn ngữ trị liệu để tiếp tục thực hiện các liệu pháp cơ vùng miệng và trị liệu lời nói nhằm:

- Phát triển các chuyển động cơ mới

- Nâng cao nhận thức và tầm vận động mà lưỡi và môi có thể thực hiện

- Hướng dẫn trẻ các cử động của lưỡi liên quan đến việc làm sạch khoang miệng

- Điều chỉnh các âm lỗi nếu phát âm có vấn đề (tham khảo can thiệp sớm Rối loạn âm lời nói).

3. Dụng cụ trợ giúp, đồ dùng hỗ trợ

- Dụng cụ huấn luyện sức mạnh cơ lưỡi và cơ vùng miệng mặt

- Tranh ảnh phù hợp với mức độ phát triển từ vựng của trẻ

- Đồ chơi theo độ tuổi:

+ Dưới 2 tuổi: sử dụng các loại đồ chơi có kết hợp âm thanh và màu sắc lời cuốn (núm nhấn nhạc, bóng, đồ gỗ, bong bóng...)

+ Trên 2 tuổi: có thể sử dụng các đồ chơi mang tính chức năng, tượng tượng và đóng vai (bộ đồ nấu ăn, búp bê, bác sĩ, xếp hình...)

- Sách phù hợp với từng độ tuổi và mức độ phát triển từ vựng.

4. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

4.1. Tại cộng đồng

- Tư vấn và theo dõi sự phát triển thể chất của trẻ qua chiều cao, cân nặng để đảm bảo là việc bú mẹ diễn ra tốt sau phẫu thuật.

- Tư vấn các phương pháp chăm con bằng sữa mẹ

4.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

- Cần thực hiện các kỹ thuật trị liệu cụ thể trên cơ sở các mục tiêu đã thiết lập.

- Thực hiện các trị liệu về ăn uống và nuốt nếu bé có vấn đề

- Thực hiện các kỹ thuật trị liệu liên quan đến phát âm.

4.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến/kết nối dịch vụ để điều trị chuyên khoa, trị liệu đặc biệt (liệt kê chuyên khoa cần chuyển đến và các dấu hiệu khi nào cần giới thiệu để khám chuyên sâu)

5. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

5.1. Tư vấn và hướng dẫn

a. Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn rối loạn phát triển ngôn ngữ

Thông báo nên bao gồm

- Tóm tắt kết quả sàng lọc từ bộ công cụ sàng lọc chính thức đã sử dụng để chỉ ra mức độ dính phanh lưỡi của trẻ

- Tóm tắt các chẩn lâm sàng, mức độ và giới thiệu đến dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu nếu trẻ có vấn đề với phát âm.

b. Thảo luận về Kế hoạch can thiệp/trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa

- Chia sẻ bản kế hoạch các mục tiêu trị liệu cá nhân cho trẻ

- Đề xuất, thảo luận các tiêu chí cụ thể trong trường hợp cần chuyển đến các chuyên khoa khác nếu cần.

c. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

Cung cấp một số các bài tập cử động lưỡi để khuyến khích cử động thích hợp và giảm nguy cơ bị sẹo sau phẫu thuật.

d. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Với những trường hợp có kết quả nghi ngờ khiếm khuyết về lời nói (nói ngọng) cần được giới thiệu đến các đơn vị dưới đây

- Đơn vị Ngôn ngữ trị liệu tại các bệnh viện.
- Đơn vị Can thiệp sớm có cung cấp dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu.

Tùy thuộc vào phát âm của trẻ có vấn đề hay không, trẻ có thể được gửi đến điều trị với KTV ngôn ngữ trị liệu để khắc phục các vấn đề về phát âm.

5.2. Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà

Ở trẻ sơ sinh, sau phẫu thuật, cần cung cấp thuốc giảm đau, kháng sinh và chống nhiễm trùng, thúc đẩy quá trình hồi phục nhanh chóng.

5.3. Tái khám

- Tái khám 10 ngày sau phẫu thuật để theo dõi lành thương và định kỳ mỗi 1 năm một lần cho các vấn đề lời nói.

- Nếu có các vấn đề bất thường xảy ra liên quan đến sức khỏe hoặc các vấn đề cần tham vấn với nhóm đa chuyên ngành có thể tái khám đột xuất dựa trên đề nghị của đơn vị sàng lọc.

BÀI 4. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ KHE HỖ MÔI, VÒM MIỆNG

I. Đại cương

1. Định nghĩa

1.1. Định nghĩa

- Khe hở môi, vòm miệng là tình trạng hở hoặc tách ở môi trên hoặc môi dưới, vòm miệng (vòm miệng) hoặc cả hai. Khe hở môi và hở vòm là kết quả khi các cấu trúc trên khuôn mặt đang phát triển ở thai nhi không đóng lại hoàn toàn.

- Khe hở môi, vòm miệng là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất. Chúng thường xảy ra nhất dưới dạng dị tật bẩm sinh riêng lẻ nhưng cũng có liên quan đến nhiều tình trạng hoặc hội chứng di truyền.

1.2. Tỷ lệ

- Khe hở là dị dạng bẩm sinh thông thường nhất.
- Tỷ lệ mắc 1:500 – 1:1000 trẻ.
- Tỷ lệ mới mắc hở môi & hở vòm miệng: Nam > nữ
- Tỷ lệ mới mắc ở nhiều các khu vực khác nhau trên thế giới là từ 1/1000 đến 2.21/1000.
- Khe hở môi vòm có trong hơn 250 hội chứng.
- KHM&VM xảy ra kèm với một khiếm khuyết khác trong ít nhất 33.7 % các ca.
- Ở Việt Nam (Theo số liệu thống kê tại Bệnh viện Việt Đức) trong 1477 trường hợp nam chiếm 56,5%, nữ chiếm 43,5%. Khe hở môi ở một bên có tần suất gặp cao gấp 3 lần khe hở môi hai bên. Khe hở môi toàn bộ có tần suất gặp cao gấp 3 lần khe hở môi không toàn bộ. Khe hở môi bên trái nhiều hơn bên phải (gấp 2,5 lần).

2. Nguyên nhân

Chia làm 4 nguyên nhân:

- Vật lý: tia X,...
- Hóa học: thuốc...
- Sinh học: Virus, vi khuẩn,...
- Di truyền: gia đình có KHMVM...
- Nguyên nhân gây bệnh chưa rõ: Các giả thuyết về yếu tố môi trường và di truyền bao gồm:

- + Yếu tố di truyền, có người cận huyết thống bị dị tật sứt môi, hở hàm ếch.
- + Mẹ bị nhiễm virus trong thời kỳ đầu mang thai khoảng từ tuần thứ 4 đến tuần thứ 12 như: Nhiễm virus Rubella, cảm cúm...
- + Mẹ sử dụng vitamin A liều cao, vitamin A có nguy cơ gây quái thai khi sử dụng liều cao.
- + Chế độ dinh dưỡng không cung cấp đủ axit folic, vitamin B12 và vitamin B6.
- + Mẹ nghiện rượu, thuốc lá.
- + Bố mẹ mắc bệnh lậu, giang mai không điều trị triệt để.
- + Tiếp xúc thường xuyên với môi trường độc hại, nhiễm tia phóng xạ, nhiễm hóa chất.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm khuyết tật/dạng tật này

- Sinh con có khe hở môi, vòm miệng có thể rất khó khăn, nhưng khe hở môi, vòm miệng có thể được khắc phục.
- Ở hầu hết trẻ sơ sinh, trải qua nhiều cuộc phẫu thuật có thể có diện mạo bình thường hơn với vết sẹo nhỏ.
- Trẻ với Rối loạn ngôn ngữ nếu không được phát hiện sớm có thể bị chậm trễ đạt được các mốc phát triển về ngôn ngữ hiểu và diễn đạt, không bắt kịp các kỹ năng ngôn ngữ so với các bạn cùng lứa tuổi dẫn, do đó trẻ có thể gặp khó khăn dai dẳng về ngôn ngữ dẫn đến khó đọc và viết khi đi học.
- Nhận biết sớm làm tăng cơ hội cải thiện kỹ năng ngôn ngữ, giao tiếp, tri liệu sớm quan trọng nhất có thể tạo ra sự khác biệt lớn đối với trẻ về nhiều mặt liên quan đến ngôn ngữ đặc biệt là kỹ năng đọc viết mà nó là nền tảng cần thiết cho nhiều lĩnh vực phát triển khác của trẻ khi đi học.
- Phát hiện sớm thời kỳ bào thai để có phương pháp điều trị sớm, toàn diện ngay từ khi sinh ra.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Sàng lọc trước sinh và khi sinh

- Trong hầu hết các trường hợp, siêu âm trước khi sinh phát hiện được khi thai được 16 tuần, tuy nhiên khe hở môi không toàn bộ có thể không phát hiện được

- Chẩn đoán sau đó được xác nhận khi sinh với một đánh giá chi tiết về hình ảnh và khám sức khỏe. Trong một số trường hợp khe hở môi không hoàn toàn, chẩn đoán không thể nhìn thấy trên siêu âm và được thực hiện lần đầu tiên khi sinh.

- Khe hở vòm có thể xảy ra đơn lẻ, không đi kèm khe hở môi. Loại khe hở này có thể không nhìn thấy được trên siêu âm và có thể được chẩn đoán lần đầu tiên lúc sinh bé ra. Tại thời điểm đó, bác sĩ lâm sàng sẽ thực hiện một cuộc kiểm tra toàn diện để xác định bản chất chính xác của vấn đề và xác định xem khe hở có liên quan đến khẩu cái cứng và mềm, hay chỉ khẩu cái mềm. Trong một số ít trường hợp, khe hở vòm được chẩn đoán qua MRI ở thai nhi khi có các lý do khác, chẳng hạn như hàm dưới nhỏ. Một trường hợp hiếm hơn thuộc khe hở vòm dưới niêm mạc thậm chí sẽ không được phát hiện khi mới sinh và sẽ chẩn đoán muộn sau này khi trẻ sơ sinh gặp khó khăn khi bú.

1.2. Chẩn đoán xác định

a. Lâm sàng

- Hầu hết tất cả trẻ có khe hở môi và vòm miệng đều được chẩn đoán ngay khi sinh (hoặc trước sinh, thông qua siêu âm và sàng lọc khuyết tật) bởi vì các dị tật này rất rõ ràng.

- Trong một số trường hợp hiếm, trẻ có khe hở vòm dưới niêm mạc, không quan sát được một cách dễ dàng sau sinh. Dấu hiệu đầu tiên của nhóm này thể hiện ở trẻ này thường là khó bú như không có khả năng ngậm vào vú mẹ hoặc núm vú bình, hoặc sử dụng lực hút nhất quán trong khi bú.

- Các triệu chứng lâm sàng thường gặp là:

+ Những rối loạn chức năng

Rối loạn về ăn uống: Ngay sau sinh trẻ bú khó hoặc không thể bú, bú hay uống nước bị sặc, có khi gây ngạt do sặc sữa.

+ Rối loạn phát âm: Khi trẻ lớn dần, phát âm không chuẩn, ngọng, thay đổi âm sắc, nhất là các âm mũi hay bị thay đổi.

+ Rối loạn về hô hấp: Đa số thở qua miệng, không khí đi qua mũi thông xuống miệng, lưỡi thay đổi một phần về kích thước gây thở rít, ngáy khi ngủ.

b. Những tổn thương thực thể

- Ở môi trên: có một hoặc hai khe hở chia cắt môi trên ra các phần không cân đối. Khe hở có hình tam giác đáy ở phía bờ cong môi, đỉnh hướng lên lỗ mũi, hai cạnh là hai bên viền môi bị đứt đoạn và kéo héch lên cao bám không đúng chỗ. Khe hở bị kéo rộng ra khi bệnh nhân cười hoặc khóc. Ở các khe hở môi độ III thì đỉnh khe hở thông vào trong mũi và thông luôn với khe hở vòm miệng.

- Những thay đổi ở mũi: Mũi bị biến dạng ở mức độ khác nhau, cánh mũi bị xẹp thấp, hai lỗ mũi mất cân đối, chân cánh mũi bị kéo rộng ra ngoài và sa trễ xuống dưới. Trụ mũi (vách ngăn) bị kéo lệch theo đầu mũi và cánh mũi. Trụ mũi còn bị ngắn tùy theo mức độ và loại khe hở môi, ở khe hở môi hai bên thường da trụ mũi rất ngắn, có khi đầu mũi dính sát môi trên.

- Những thay đổi ở xương hàm trên và cung răng:

+ Xương hàm trên thường bị thiếu sản.

+ Nếu có khe hở vòm miệng thì hai nửa cung hàm thường có chênh lệch, bên có khe hở vòm miệng nửa cung hàm ngoài thụt hẳn ra sau kéo theo phần mềm ở chân cánh mũi, cũng làm cho cánh mũi biến dạng nhiều hơn.

+ Cung răng phát triển không đồng đều, lệch lạc.

+ Thương tổn ở vòm miệng: có khe hở ở vòm miệng kéo dài từ trước ra sau, làm cho lưỡi gà tách đôi. Hai nửa vòm miệng không cân đối do khe hở vòm lệch về một bên. Nếu có khe hở vòm miệng hai bên thì phần trước của vòm khẩu cái có hai khe hở nhỏ ở hai bên máu lồi giữa, có vách ngăn của máu lồi giữa chạy từ trước ra sau tạo ra ngã ba của khe hở vòm miệng.

+ Những bệnh lý kết hợp

+ Ảnh hưởng đến tâm lý của trẻ, bố mẹ và gia đình....

+ Các bệnh tai mũi họng thường xuyên xảy ra, viêm VA, viêm amidan mạn tính, viêm tai giữa.

+ Dính phanh lưỡi đi kèm 90 % các trường hợp có khe hở vòm miệng.

+ Suy dinh dưỡng, còi xương do ăn uống kém.

+ Các dị tật bẩm sinh khác kèm theo như bệnh tim bẩm sinh, dị dạng vành tai, thừa ngón tay, ngón chân.

1.3. Phân loại

a. Khe hở môi

- Khe hở môi một bên: có 3 mức độ

+ KHM độ I: là khe hở chỉ có ở làn môi đỏ.

+ KHM độ II: có khe hở môi đỏ và một phần chiều cao môi.

+ KHM độ III (độ III^a): khe hở toàn bộ môi đơn thuần, chỉ thông vào đến nền lỗ mũi.

+ KHM độ IV (độ III^b): khe hở toàn bộ môi kết hợp với khe hở cung răng và vòm miệng.



Khe hở môi (độ III)

Khe hở môi hai bên (khe hở môi kép):

Ở môi trên có 2 khe hở liên quan đến nền lỗ mũi, chia môi thành 3 phần: phần giữa có nhân trung gọi là máu lồi giữa và hai phần môi ở ngoài. Phân loại khe hở môi hai bên cũng tương tự như phân loại khe hở môi một bên



Khe hở môi toàn bộ hai bên

b. Khe hở vòm miệng:

Chia 3 mức độ

- Khe hở độ I (khe hở không toàn bộ): Khe hở chỉ ở vòm miệng mềm, thể nhẹ là chẻ đôi lưỡi gà.

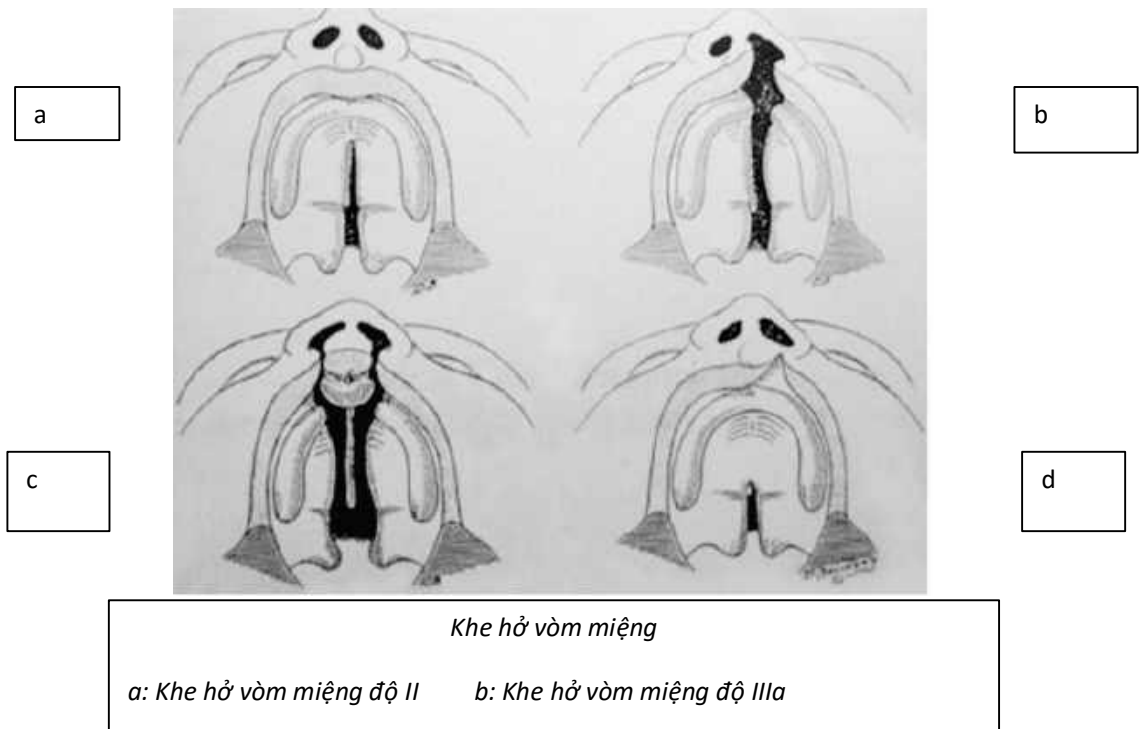
- Khe hở độ II (khe hở không toàn bộ): Khe hở vòm miệng mềm và một phần vòm miệng cứng.

- Khe hở độ III (khe hở toàn bộ): là khe hở toàn bộ vòm miệng cứng và cung hàm.

Chia 2 loại nhỏ:

Độ IIIa: Khe hở vòm miệng toàn bộ một bên.

Độ IIIb: Khe hở vòm miệng toàn bộ hai bên (khe hở kép).



c. Khe hở dưới niêm mạc

Đặc trưng bởi “lưỡi gà chẻ đôi”, thành sau của vòm cứng thường có chữ V được che đậy bởi một màng trong suốt (tách biệt cơ ở giữa) trong vòm miệng mềm. Loại này thường được chẩn đoán thường trễ và đi kèm với thiếu năng vòm miệng mềm-hầu (VPI).



Khe hở dưới niêm mạc

2. Tuyển áp dụng và Người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

Tư vấn trước sinh về khe hở môi và vòm miệng bẩm sinh ảnh hưởng tâm lý nặng nề cho bố mẹ và gia đình của bệnh nhân nên nhân viên y tế tuyến cộng đồng cần phải am hiểu cách thức làm việc nhóm và quy trình chuyển tuyến cụ thể cũng như các thông tin về các thành viên của nhóm đa ngành tham gia chăm sóc và điều trị cho nhóm khuyết tật này để giải thích, động viên cho bố mẹ và gia đình bệnh nhân.

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh

- Cần phải thực hiện nguyên tắc làm việc đa ngành trong lượng giá và can thiệp cho nhóm trẻ này.

- Cần có sự phối hợp của các chuyên khoa khác nhau:

+ Răng hàm mặt: phẫu thuật tạo hình, chỉnh nha, phục hình răng.

+ Nhi khoa: chăm sóc dưỡng nhi, điều trị các bệnh suy dinh dưỡng, viêm phế quản.

+ Tai mũi họng: điều trị viêm đường hô hấp trên.

+ Chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu: phụ trách vấn đề bú, ăn uống, nuốt và trị liệu phát triển Ngôn ngữ - lời nói sau phẫu thuật tạo hình.

+ Bác sỹ tâm lý: ...

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Tiếp cận đa ngành trong can thiệp

- Tối đa hóa khả năng các lĩnh vực phát triển của trẻ.

- Cung cấp hỗ trợ, hướng dẫn và thông tin cho người chăm sóc.

- Giúp cha mẹ đối phó một cách tích cực hơn với căng thẳng, đau buồn khi có con khuyết tật.

- Cha mẹ có thể tìm thấy hỗ trợ, giúp đỡ để giúp trẻ sống độc lập và hoà nhập xã hội.

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Can thiệp Y khoa

- Trong 4 tuần đầu: Hàm NAM, băng dán môi với KHMV toàn bộ.

- Khi trẻ từ 4 - 6 tháng tuổi là thời điểm thích hợp để phẫu thuật tạo hình đóng kín khe hở môi để trẻ bú, ăn uống được thuận lợi, giải quyết được tâm lý cho bố mẹ và gia đình.

- Khi trẻ 18-24 tháng: Tạo hình vòm miệng.

- Từ 8-10 ghép XOR, nắn chỉnh răng giai đoạn 1.

- Sau 15 -16 tuổi sửa lại biến dạng môi, mũi sau phẫu thuật lần 1. Chỉnh nha giai đoạn 2 (nếu có mất răng và lệch lạc răng); phẫu thuật chỉnh hình xương

- Phẫu thuật đóng lỗ thông: nếu có, phẫu thuật vạt thành hầu điều trị thiếu năng màn hầu.

* Các phương pháp phẫu thuật tạo hình khe hở môi.

- Khe hở môi một bên: các phương pháp thường được sử dụng hiện nay ở nước ta là:

+ Phương pháp đường thẳng (Veau.1938).

+ Phương pháp sử dụng vật tứ giác (Le Mersurier.1949)

+ Phương pháp sử dụng các vật tam giác (Tennison.1952; Millard.1957)

- Khe hở môi hai bên:

+ Phương pháp Barsky.

+ Phương pháp Millard

- Các phương pháp phẫu thuật trên sẽ được các phẫu thuật viên vận dụng linh hoạt tùy theo mức độ và loại khe hở. Sự lựa chọn phương pháp còn do thói quen của PTV trong suốt quá trình làm việc ở một cơ sở điều trị.

* Tuổi để sửa chữa biến dạng môi mũi:

+ Sửa chữa môi: có thể thực hiện ở các lứa tuổi theo mức độ biến dạng và nhu cầu của bệnh nhân. Không nên sửa chữa nhiều lần để gây thiếu hụt môi, nếu còn biến dạng thứ phát sẽ không còn tổ chức để phẫu thuật sửa chữa tiếp.

+ Sửa chữa biến dạng mũi: chỉ nên sửa chữa ở lứa tuổi từ 16 trở lên, lúc này sụn mũi đã phát triển đầy đủ, không còn biến dạng thứ phát sau sửa chữa kỳ 2.

- Các kỹ thuật có thể áp dụng:

+ Tạo hình chữ Z, V-Y.

+ Tạo hình bằng vật xoay có chân nuôi.

+ Tạo hình bằng các vật trượt.

+ Tạo hình độn bằng ghép sụn, xương...

2.2. Can thiệp trong lĩnh vực Ngôn ngữ trị liệu

2.2.1. Can thiệp về Ngôn ngữ (tham khảo Can thiệp sớm ngôn ngữ)

- Trẻ với Khe hở môi vòm miệng thường có các vấn đề với việc phát triển từ vựng và có mốc phát triển Ngôn ngữ hiểu và diễn đạt thấp hơn trẻ cùng tuổi.

- Cần dựa vào kết quả lượng giá về các đặc điểm khiếm khuyết của từng lĩnh vực để lựa chọn các kỹ thuật can thiệp Ngôn ngữ phù hợp.

2.2.2. Can thiệp về lời nói (tham khảo Can thiệp sớm Rối loạn âm lời nói)

- Trẻ có khe hở môi và vòm miệng có biểu hiện tăng âm mũi, thoát hơi mũi, xáo trộn âm mũi; có những lỗi âm lời nói do thiếu hụt chức năng vùng vòm mềm-hầu. Do không có vòm miệng để ngăn cách khoang mũi và khoang miệng, dẫn tới

không khí không được giữ lại trong miệng, đối với các phụ âm vùng miệng sẽ bị chuyển sang các âm mũi như /m/, /n/, /ɲ /, /ŋ/ (m,n,nh,ng).

- Hai tiếp cận can thiệp về cấu âm và âm vị sẽ được lựa chọn tùy thuộc vào kết quả phân tích âm lỗi thu được nhằm: phát triển độ chính xác của âm lỗi, hiệu chỉnh tính cộng hưởng của âm tạo ra, cải thiện độ dễ hiểu của lời nói.

(Kỹ thuật cụ thể của hai cách tiếp cận này có thể tham khảo Can thiệp sớm Rối loạn âm lời nói)

3. Quản lý ca và tiêu chuẩn đóng ca

Lập hồ sơ cá nhân bao gồm:

- Báo cáo chi tiết kết quả sau khi sàng lọc/lượng giá trong đó nêu rõ kết quả các kỹ năng khiếm khuyết cụ thể, nhu cầu của trẻ, phương thức trị liệu cần thiết, số lượng trị liệu và mục tiêu trị liệu.

- Đính kèm kết quả phẫu thuật, thời gian phẫu thuật và số lần phẫu thuật và khe hở.

- Cung cấp kế hoạch trị liệu cá nhân bao gồm: mục tiêu trị liệu theo từng kỹ năng, các hoạt động trị liệu theo mục tiêu, theo dõi tiến độ của mục tiêu.

- Cung cấp bài tập hỗ trợ tại nhà cho phụ huynh theo mục tiêu.

4. Dụng cụ trợ giúp, đồ dùng hỗ trợ

- Các loại núm vú và bình đặc trưng cho trẻ có khe hở môi vòm mềm

- Đồ dùng thủ công

- Tranh ảnh phù hợp với mức độ phát triển từ vựng của trẻ

- Đồ chơi theo độ tuổi:

+ Dưới 2 tuổi: sử dụng các loại đồ chơi có kết hợp âm thanh và màu sắc lôi cuốn (núm nhấn nhạc, bóng, đồ gỗ, bong bóng...)

+ Trên 2 tuổi: có thể sử dụng các đồ chơi mang tính chức năng, tượng tượng và đóng vai (bộ đồ nấu ăn, búp bê, bác sĩ, xếp hình...)

- Sách phù hợp với từng độ tuổi và mức độ phát triển từ vựng.

5. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

5.1. Tại cộng đồng

Sử dụng các áp phích khuyến nghị về các chiến lược thực hiện các kỹ năng cần thiết để tư vấn trước sinh khi sản phụ đến khám.

5.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

Thực hiện can thiệp y khoa, kỹ thuật trị liệu cụ thể trên cơ sở các mục tiêu đã thiết lập.

6. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

6.1. Tư vấn và hướng dẫn

6.1.1. Lĩnh vực bú mẹ, ăn uống

Trẻ có khe hở môi vòm miệng thường gặp vấn đề về bú nuốt như:

- Sự gắn kết không đủ
- Áp lực trong khoang miệng không đủ
- Sự trào ngược lên mũi
- Thời gian ăn kéo dài
- Người chăm sóc và trẻ nản lòng, thất vọng
- Ăn vào không đủ
- Kém hấp thu

6.1.2. Các chiến lược khuyến nghị bao gồm:

- Nuôi bé bằng sữa mẹ luôn luôn được khuyến nghị nhưng nếu việc bú mẹ quá khó khăn nuôi ăn thêm qua bình/muỗng được khuyến nghị.

- Lựa chọn kiểu sửa đổi núm vú khác nhau để tạo điều kiện cho trẻ có khe hở môi vòm mềm bú bình thuận lợi.

- Có thể đè ép vào ngực để sữa chảy vào miệng trẻ trong trường hợp trẻ vẫn có thể tạo ra áp lực để hút sữa từ vú mẹ.

6.1.3. Nuôi bé bằng sữa bình cần lưu ý các điểm dưới đây:

- Trẻ nữ nhi nên được đặt ngồi ở tư thế thẳng hơn để đánh sữa chảy vào mũi
- Núm vú mềm và tạo thêm các lỗ HOẶC làm cho các lỗ trong núm to hơn.
- Bình nhựa mềm và bóp bình một cách nhẹ nhàng khi trẻ mút, bú
- Sữa mẹ là được khuyến nghị
- Trẻ ợ thường xuyên – vết chẻ tạo điều kiện cho nhiều khí hơn bị hút vào.



Các loại núm vú đặc biệt được sử dụng

- Giáo dục cho bố mẹ/người chăm sóc về cho ăn đúng cách bằng cách thiết bị trợ giúp (núm bình sữa điều chỉnh dòng chảy phù hợp, muống, ghé hỗ trợ tư thế), đủ nhu cầu dinh dưỡng và theo dõi sự tăng trưởng của trẻ

6.1.4. Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn

a. Giai đoạn tiền sản – ra đời:

- Phổ biến kiến thức cho gia đình: Nên bắt đầu việc phổ biến kiến thức cho gia đình vào thời điểm chẩn đoán tiền sản hoặc ngay sau sinh. Cần bao hàm các loại, nguyên nhân dẫn đến dị tật hở KHVM và các khía cạnh chăm sóc liên tục cho đứa trẻ.

b. Tư vấn về di truyền học: Nếu được, cần tư vấn về di truyền học để giải thích các rủi ro về sự tái diễn và các vấn đề liên quan, đặc biệt nếu hở KHVM là một phần nguyên nhân của hội chứng nào đó.

c. Dinh dưỡng & ăn uống: Người chăm sóc trẻ cần được thông tin về các thách thức tiềm ẩn đối với việc cho trẻ bị hở KHVM ăn uống. Sau khi sinh, cần đánh giá vấn đề dinh dưỡng và xác định các thay đổi trong việc cho trẻ ăn uống, đặc biệt là trẻ bị hở KHVM.

d. Thính lực: Cần được kiểm tra ngay sau khi sinh, đặc biệt là với trẻ bị hở KHVM.

6.1.5. Thảo luận về Kế hoạch can thiệp/trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa

- Chia sẻ lịch trình và thời gian phẫu thuật cụ thể cho từng giai đoạn cũng như lịch hẹn của từng ngành trong nhóm đa ngành

- Chia sẻ bản kế hoạch các mục tiêu trị liệu cá nhân của trẻ

- Đề xuất, thảo luận các tiêu chí cụ thể trong trường hợp cần chuyển đến các chuyên khoa khác nếu cần.

6.1.6. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

Cung cấp một số Hướng dẫn Thực hành các chiến lược cho các gia đình về việc tham gia với nhóm các chuyên gia can thiệp sớm và các kỹ thuật có thể thực hiện tại nhà qua áp phích hoặc sổ tay (đính kèm). Trong số các hướng dẫn này là cách hợp tác với nhóm đánh giá con bạn, cách hỗ trợ việc can thiệp trẻ tại nhà, và cách hợp tác cùng với các thành viên khác trong gia đình.

6.1.7. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Với những trường hợp có kết quả nghi ngờ chậm trễ các mốc phát triển về ngôn ngữ và bất thường về lời nói cần được giới thiệu đến các đơn vị dưới đây:

- Đơn vị Ngôn ngữ trị liệu tại các bệnh viện.
- Đơn vị Can thiệp sớm có cung cấp dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu.

6.2. Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà

Để thuận lợi cho việc giám sát tiến độ của quá trình trị liệu, thiết lập hồ sơ cho mỗi cá nhân theo dõi tiến trình trị liệu bao gồm:

- Báo cáo tóm tắt kết quả đánh giá đầu vào và báo cáo đánh giá định kỳ dựa trên cùng một bộ công cụ được sử dụng hoặc các kỹ năng nhất quán nếu sử dụng báo cáo dựa trên đánh giá chưa chuẩn hóa.

- Ghi nhận các dữ liệu cụ thể và có liên quan trong mỗi buổi làm việc để: xác định mức độ phù hợp của mục tiêu thông qua mẫu SOAP hoặc mẫu theo dõi tiến độ dựa vào mục tiêu.

- Sử dụng một thang đánh giá đơn giản cho gia đình để họ có thể theo dõi các mục tiêu của con họ từ lúc bắt đầu chương trình can thiệp và mỗi 3 tháng sau đó, điều này sẽ giúp nắm bắt được cảm nhận của gia đình về việc trị liệu và tác động của việc trị liệu đến cuộc sống hằng ngày của họ.

7. Tái khám (tiêu chuẩn tái khám, định kỳ và bất thường...)

- Hỗ trợ tâm lý xã hội: Cần có sự tư vấn về tình cảm - xã hội cho trẻ bị dị tật hở KHVM và gia đình các em qua lịch trình chăm sóc toàn diện tật hở KHVM này.

- Vệ sinh miệng & Chăm sóc răng miệng: Trẻ và người chăm sóc trẻ cần được hướng dẫn về tầm quan trọng của việc duy trì tốt vệ sinh răng miệng thông qua việc đánh răng, sử dụng chỉ nha khoa và khám răng mỗi 6 tháng. Điều này rất cần cho sức khỏe tổng quát của trẻ em và cho trẻ đủ điều kiện để chỉnh và phẫu thuật răng, khi/nếu cần.

- Lịch hẹn khám thường xuyên của nhóm điều trị tật hở KHVM: Nhóm liên chuyên khoa cần thực hiện các buổi khám tại bệnh viện cho trẻ mắc dị tật này và gia đình. Đề xuất nhóm điều trị dị tật hở KHVM khám bệnh mỗi năm một lần đối với trẻ đã qua phẫu thuật ghép xương ổ răng (ABG) ở độ tuổi từ 8 đến 9 tuổi (nếu cần). Đối với trẻ trên 10 tuổi, đề xuất khám hai lần/năm cho đến khi hoàn tất việc chăm sóc, bao gồm phẫu thuật chỉnh hình răng mặt.

BÀI 5. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ BỊ THIỂU NĂNG VÒM MỀM, HÀU

I. Đại cương

1. Định nghĩa

1.1. Định nghĩa

Thiếu năng vòm mềm-hầu (VPI) là sự đóng không hoàn thiện hoặc khiếm khuyết cấu trúc của các vách ngăn của các cơ vùng vòm mũi họng và khẩu cái. Trong quá trình nói bình thường, cơ vòm miệng mềm trong miệng di chuyển lên xuống và chạm vào mặt sau của cổ họng. Để tạo ra các phụ âm trong miệng (các chữ cái như p, w và x), vòm miệng mềm phải đóng vào phía sau cổ họng, thiếu năng màn hầu xảy ra khi vòm miệng mềm không đóng chặt vào mặt sau của thành họng, dẫn đến khí thoát ra từ mũi (đặc trưng bởi tăng các âm mũi và / hoặc thoát khí ở mũi) trong khi nói.

1.2. Tỷ lệ

Khoảng 20% -30% trẻ em sau phẫu thuật vá khe hở môi và vòm mềm bị VPI dai dẳng.

2. Nguyên nhân

- Đã từng phẫu thuật khe hở vòm, do vòm kéo chưa đủ dài màng khẩu cái khi mở tạo hình vòm.

- Tình trạng này cũng có thể xảy ra khi phẫu thuật nạo VA hoặc chỉnh hình màn hầu lưới gà thực hiện ở bệnh nhân có khiếm khuyết bẩm sinh (khe hở dưới niêm mạc) hoặc liệt khẩu cái mềm.

- Bệnh thần kinh hoặc cơ

- Cơ vùng thành họng yếu

- Chấn thương sọ não

- Không phục hồi được chức năng bình thường của hệ thống cơ nâng màn hầu và có sẹo co – sẹo cứng vùng màng khẩu cái.

- Nguyên nhân di truyền phổ biến nhất của VPI là một tình trạng được gọi là hội chứng mất đoạn gen 22q11.2

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm khuuyết tật/dạng tật này

- Trẻ với Rối loạn vòm mềm – hầu nếu không được phát hiện sớm có thể gặp vấn đề về lời nói và tính dễ hiểu của lời nói, điều này khiến trẻ gặp khó khăn khi đến tuổi đi học đặc biệt là các môn học cần sử dụng lời nói và phát âm chính xác.

- Nhận biết sớm làm tăng cơ hội cải thiện kỹ năng về lời nói trị liệu sớm quan trọng nhất có thể tạo ra sự khác biệt lớn đối với trẻ về nhiều mặt liên quan đến lời nói đặc biệt là kỹ năng đọc viết mà nó là nền tảng cần thiết cho nhiều lĩnh vực phát triển khác của trẻ khi đi học.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Lâm sàng

Hai triệu chứng giọng nói chính của thiếu năng vòm mềm-hầu (VPI) là tình trạng tăng âm mũi và thoát hơi ở mũi.

- Bất thường đôi khi được gọi là giọng mũi. Hầu hết các phụ âm đều có xu hướng chuyển thành "m," "n" "nh" và "ng" là những âm duy nhất nên gây tiếng vang.

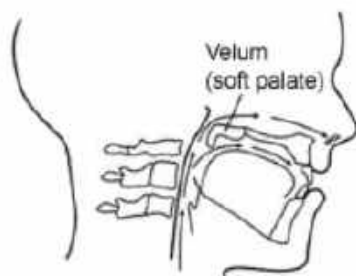
- Hiện tượng tăng âm mũi xảy ra khi âm thanh khác với những âm thanh này cộng hưởng qua mũi, và nó thay đổi từ nhẹ đến rất nặng.

- Một số phụ âm khác có thể được tạo ra mà không có hiện tượng đóng vòm hầu, bao gồm "h," "w," "y," "l" và "r."

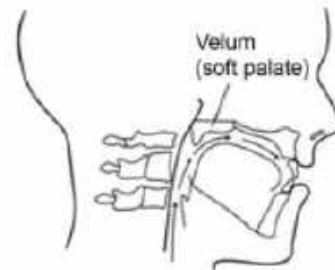
- Các Âm có thể bị biến dạng.

- Phụ âm yếu, không tròn âm vì áp lực trong khoang miệng không đủ

- Độ dài bài của câu nói ngắn do thoát khí qua lỗ mũi



Vòm mềm **đầy đủ**
chức năng khi nói



Vòm mềm **không**
đóng kín do bị ngắn

*Vòm mềm bình thường
chức năng*

Vòm mềm không đầy đủ

1.2. Cận lâm sàng

Các kiểm tra dưới đây có thể được thực hiện để kiểm tra cấu trúc vòm mềm-hầu

Nội soi vòm họng bằng video trong khi nói: (nội soi ống mềm).

- Thử nghiệm này được thực hiện sau khi bệnh nhân đã được nhỏ thuốc mũi bari đục để chiếu vào khu vực cấu trúc nghi ngờ được khảo sát.

- Kết quả cho thấy vòm hầu đóng không kín, còn khoảng cách từ vòm mềm tới thành họng sau, thoát khí và hơi khi trẻ nói.

- Đo lượng khí thải ra từ mũi và miệng trong quá trình nói.

- Chụp MRI vòm miệng và cơ cổ họng.

1.3. Phân loại

Có ba loại Thiếu năng vòm mềm –hầu:

- Thiếu sản vòm miệng mềm-hầu liên quan đến cấu trúc giải phẫu – liên quan đến khiếm khuyết cấu trúc của vòm miệng mềm hoặc thành hầu bẩm sinh

- Thiếu hụt chức năng vòm miệng mềm-hầu liên quan đến vận động liên quan đến các bệnh lý thần kinh cơ, các loại khuyết tật kiểm soát vận động/ lập trình của vòm miệng mềm hầu.

- Vòm miệng mềm hầu đóng không chặt do hành vi học sai cách: liên quan đến hành vi học sai chức năng tạo ra các âm vị cụ thể với hơi thoát ở mũi (hơi thoát ở mũi chỉ ở các âm vị nhất định)

1.4. Chẩn đoán phân biệt

- Khe hở môi –vòm mềm

- Dị tật khác trong vùng miệng

2. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

Bố mẹ, người chăm sóc, các nhân viên y tế không phải là nhà Ngôn ngữ trị liệu có thể sử dụng nhận diện VPI để giới thiệu đến các Bác sĩ rang hàm mặt, tai mũi họng và chuyên viên Ngôn ngữ trị liệu để tiếp tục lượng giá chuyên sâu và trị liệu.

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

- Những bệnh nhân có biểu hiện lời nói liên quan đến VPI phải được lượng giá bởi các Bác sĩ răng hàm mặt, chuyên viên ngôn ngữ trị liệu và bác sĩ tai mũi họng khám để chẩn đoán chính xác.

- Chuyên viên ngôn ngữ trị liệu sẽ phân tích âm lời nói và các mẫu cộng hưởng giọng nói, có thể sử dụng các **công cụ chuyên sâu** đặc hiệu cho lĩnh vực ngôn ngữ để lượng giá mức độ khiếm khuyết các lĩnh vực lời nói trên trẻ.

- Bác sĩ Răng Hàm Mặt và Bác sĩ Tai Mũi Họng sẽ đánh giá bất kỳ sự bất thường nào về cấu trúc.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Việc can thiệp VPI cần có phương pháp tiếp cận can thiệp theo nhóm đa ngành.
- Nếu nghi ngờ VPI ở mọi lứa tuổi, cần giới thiệu đến nhóm đa ngành để được chẩn đoán và xử trí thích hợp.
- Trẻ bị VPI thường có các tình trạng y tế khác (ví dụ, bất thường về tim), các rối loạn phát triển và các rối loạn di truyền đi kèm nên cần đánh giá thêm về di truyền học để xác định xem nguyên nhân di truyền có thể gây ra VPI.
- VPI có nhiều nguyên nhân khác nhau, cần xác định chính xác nguyên nhân để quyết định tiếp cận can thiệp. Những bệnh nhân mắc chứng tăng âm mũi thứ phát do học sai, rối loạn âm vị, hoặc suy giảm ngôn ngữ không kèm theo khiếm khuyết về giải phẫu hoặc thần kinh nên được điều trị bằng trị liệu ngôn ngữ.

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Can thiệp y khoa

a. Phẫu thuật

- Với các trường hợp trẻ đã có chẩn đoán bị thiếu sản vòm hầu do cấu trúc, một vật liệu nhân tạo được đặt vào để đóng kín vòm hầu, giúp không khí không bị thoát lên mũi khi trẻ nói.

- Có nhiều phương pháp phẫu thuật điều trị thiếu sản vòm hầu:

- + Phẫu thuật kéo dài vòm mềm ra sau
- + Phẫu thuật vạt thành hầu sau
- + Phẫu thuật vạt cơ thất thành bên hầu

b. Các bộ phận phục hình miệng

- Được các bác sĩ nha khoa chế tạo tùy chỉnh và được gắn vào răng hàm trên để nâng cao vòm miệng mềm mại. Chúng thường được bệnh nhân dung nạp kém và thường được sử dụng như một biện pháp tạm thời hoặc cho các trẻ chưa đủ thời gian phẫu thuật.

- Các bộ phận giả cũng có thể được sử dụng cho những bệnh nhân có lỗ rò vòm miệng lớn sau phẫu thuật, hoặc như một biện pháp tạm thời trong quá trình sửa chữa vòm mềm theo giai đoạn trước khi hoàn thành giai đoạn thứ hai.

c. Can thiệp trong lĩnh vực ngôn ngữ trị liệu

- Trị liệu lời nói không thể thay đổi cấu trúc bất thường và do đó, không thể sửa tăng âm mũi hoặc thoát hơi ở mũi do VPI, tuy nhiên

- Trị liệu lời nói có thể sửa chữa các lỗi liên quan đến vị trí (chức năng bất thường) gây ra thoát hơi mũi hoặc tăng âm mũi, bao gồm những điều sau đây:

+ Những âm vị cụ thể do thoát hơi ở mũi hoặc tăng âm mũi vẫn còn tồn tại sau khi phẫu thuật VPI hoặc do học sai cách trước đó với cấu trúc bất thường.

+ Tăng âm mũi hoặc thay đổi cộng hưởng do mất dòng lời nói chủ ý

2.2. Kỹ thuật trong ngôn ngữ trị liệu thường sử dụng

a. Phản hồi nâng cao thính giác

- Sau khi phẫu thuật VPI, trẻ có thể tiếp tục sử dụng sự bù trừ các cơ vùng hầu, dẫn đến vẫn tiếp tục thoát hơi ở mũi.

- Trong liệu pháp, sẽ bắt đầu với việc giúp trẻ nhận thức về tạo ra âm bất thường so với âm đích (âm mục tiêu) mà chúng ta mong muốn trẻ tạo ra đúng. Đưa ra càng nhiều gợi ý càng tốt bằng cách sử dụng phản hồi thị giác, xúc giác và thính giác.

- Sự tương phản giữa âm thanh chính xác và không chính xác luôn phải được thực hiện cùng nhau.

- Phản hồi thính giác cho trẻ có thể được khuếch đại bằng cách gửi âm thanh qua một ống.

- Quá trình khuếch đại có thể được thực hiện bằng:

+ Ống nghe trống,

+ Máy nghe bằng miệng & mũi cho phép cả nhà trị liệu và trẻ nghe được âm thanh tại cùng một thời điểm và cùng một âm lượng.

b. Phản hồi cho tình trạng tăng âm mũi hoặc thoát hơi ở mũi

- Cho trẻ đặt một đầu của ống hoặc ống hút vào lỗ mũi và đầu kia vào hoặc gần tai. Yêu cầu trẻ tạo ra âm thanh bằng miệng trong một âm tiết. Nếu có tăng âm mũi hoặc thoát hơi mũi, trẻ sẽ được nghe âm này lớn hơn qua ống. Yêu cầu trẻ cố gắng giảm bớt hoặc loại bỏ âm thanh đi qua ống khi trẻ tạo ra âm đơn lẻ bằng miệng và sau đó là các từ.

- Cho trẻ luân phiên bịt và mở mũi trong khi tạo ra âm. Có trẻ cố gắng tạo ra âm thanh để không có sự khác biệt về các lần tạo ra âm.



c. Phản hồi qua miệng và luồng hơi trước

- Đặt ống hút vào điểm của răng cửa chính giữa của trẻ trong quá trình tạo ra âm / t / hoặc / s /. Cho trẻ nghe âm của luồng không khí qua ống hút.

- Cho trẻ đặt ống hút trước răng cửa và cố gắng đẩy không khí qua ống hút trong quá trình tạo ra âm / t /. Sau đó, yêu cầu trẻ tạo ra âm / t / với hàm răng đóng lại và tạo ra âm / tsss /. Đảm bảo rằng trẻ nghe thấy không khí qua ống hút.

- Đặt phễu máy nghe bằng miệng & mũi trước miệng trẻ để cung cấp phản hồi trong miệng về sự cộng hưởng và luồng khí miệng.

- Đối với các lỗi âm sai cụ thể, áp dụng kỹ thuật cấu âm để điều chỉnh.

3. Quản lý ca và tiêu chuẩn đóng ca đối với can thiệp trong lĩnh vực ngôn ngữ trị liệu

Lập hồ sơ cá nhân bao gồm:

- Cần đưa ra mục tiêu thông minh/ mục tiêu ngắn hạn 1 tháng/lần/mục tiêu dài hạn buổi can thiệp 3-6 tháng/lần.

- Cung cấp kế hoạch trị liệu cá nhân bao gồm: mục tiêu trị liệu theo từng kỹ năng, các hoạt động trị liệu theo mục tiêu, theo dõi tiến độ của mục tiêu.

- Cung cấp bài tập hỗ trợ tại nhà cho phụ huynh theo mục tiêu.

4. Dụng cụ trợ giúp, đồ dùng hỗ trợ

- Ống trống, ống nghe trống hoặc máy nghe bằng miệng & mũi

- Đồ dùng thủ công

- Tranh ảnh phù hợp với mức độ phát triển từ vựng của trẻ

- Đồ chơi theo độ tuổi:

+ Dưới 2 tuổi: sử dụng các loại đồ chơi có kết hợp âm thanh và màu sắc lôi cuốn (núm nhấn nhạc, bóng, đồ gỗ, bong bóng...)

+ Trên 2 tuổi: có thể sử dụng các đồ chơi mang tính chức năng, tượng tượng và đóng vai (bộ đồ nấu ăn, búp bê, bác sĩ, xếp hình...)

- Sách phù hợp với từng độ tuổi và mức độ phát triển từ vựng.

- Gương: hướng dẫn vị trí đặt cấu âm và cách phát âm.

5. Tuyển áp dụng và Người thực hiện

5.1. Tại cộng đồng

Giới thiệu các địa chỉ có thể cung cấp các dịch vụ đa ngành

5.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

- Khoa Răng hàm mặt và Tai mũi họng nhi khoa sẽ cung cấp các dịch vụ can thiệp y khoa bao gồm bộ phận phục hình miệng và phẫu thuật.
- Khoa PHCN nhi khoa, các đơn vị Ngôn ngữ trị liệu sẽ cung cấp dịch vụ trị liệu về lời nói.

5.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến/kết nối dịch vụ để điều trị chuyên khoa, trị liệu đặc biệt (liệt kê chuyên khoa cần chuyển đến và các dấu hiệu khi nào cần giới thiệu để khám chuyên sâu)

- Trong các trường hợp trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ được xác định là Rối loạn vòm mềm-hầu cần chuyển tuyến đến nơi có thể cung cấp dịch vụ chẩn đoán và trị liệu đa ngành khi có các dấu hiệu về tăng âm mũi hoặc thoát hơi vùng mũi khi nói.

6. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

6.1. Tư vấn và hướng dẫn

a. Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn rối loạn phát triển ngôn ngữ

Thông báo nên bao gồm

- Tóm tắt kết quả sàng lọc từ bộ công cụ sàng lọc chính thức đã sử dụng chỉ ra những lo lắng về sự phát triển ngôn ngữ của trẻ,
- Tóm tắt các nhận định lâm sàng thể hiện lí do cần giới thiệu đến khám ở chuyên khoa sâu và các lĩnh vực liên quan đến Ngôn ngữ và phát triển cụ thể cần được kiểm tra thêm.

b. Thảo luận về Kế hoạch can thiệp/trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa

- Chia sẻ bản kế hoạch các mục tiêu trị liệu cá nhân của trẻ
- Đề xuất, thảo luận các tiêu chí cụ thể trong trường hợp cần chuyển đến các chuyên khoa khác nếu cần.

c. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

- Cung cấp một số Hướng dẫn Thực hành các chiến lược cho các gia đình về việc tham gia với nhóm các chuyên gia can thiệp sớm và các kỹ thuật có thể thực hiện tại nhà qua áp phích hoặc sổ tay. Trong số các hướng dẫn này là cách hợp tác với nhóm đánh giá con bạn, cách hỗ trợ việc can thiệp trẻ tại nhà, và cách hợp tác cùng với các thành viên khác trong gia đình.

- Hướng dẫn bố mẹ sử dụng các dụng cụ phản hồi lời nói, cho phép cha mẹ và trẻ em dễ dàng phân biệt tạo ra âm bình thường so với bất thường

d. Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

Với những trường hợp có kết quả nghi ngờ khiếm khuyết về lời nói cần được giới thiệu đến các đơn vị dưới đây

- Đơn vị Ngôn ngữ trị liệu tại các bệnh viện.
- Đơn vị Can thiệp sớm có cung cấp dịch vụ Ngôn ngữ trị liệu.

Để được xác định các rối loạn cụ thể thuộc các lĩnh vực lời nói qua các công cụ lượng giá cụ thể bởi KTV Ngôn ngữ trị liệu, từ đó đưa ra kết luận dạng rối loạn lời nói của trẻ theo mã ICD, mức độ của rối loạn ngôn ngữ và xác định nhu cầu riêng của trẻ trong từng lĩnh vực ngôn ngữ và các dịch vụ can thiệp sớm thích hợp để giải quyết những nhu cầu đó.

6.2. Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà

Để thuận lợi cho việc giám sát tiến độ của quá trình trị liệu, thiết lập hồ sơ cho mỗi cá nhân theo dõi tiến trình trị liệu bao gồm:

- Báo cáo tóm tắt kết quả đánh giá đầu vào và báo cáo đánh giá định kỳ dựa trên cùng một bộ công cụ được sử dụng hoặc các kỹ năng nhất quán nếu sử dụng báo cáo dựa trên đánh giá chưa chuẩn hóa.

- Ghi nhận các dữ liệu cụ thể và có liên quan trong mỗi buổi làm việc để: xác định mức độ phù hợp của mục tiêu thông qua mẫu SOAP hoặc mẫu theo dõi tiến độ dựa vào mục tiêu.

- Sử dụng một thang đánh giá đơn giản cho gia đình để họ có thể theo dõi các mục tiêu của con họ từ lúc bắt đầu chương trình can thiệp và mỗi 3 tháng sau đó, điều này sẽ giúp nắm bắt được cảm nhận của gia đình về việc trị liệu và tác động của việc trị liệu đến cuộc sống hằng ngày của họ.

7. Tái khám

- Tái khám định kỳ mỗi 3 tháng một lần

- Nếu có các vấn đề bất thường xảy ra liên quan đến sức khỏe hoặc các vấn đề cần tham vấn với nhóm đa chuyên ngành có thể tái khám đột xuất dựa trên đề nghị của đơn vị sàng lọc.

CHƯƠNG IV
PHÁT HIỆN SỚM – CAN THIỆP SỚM
TRẺ CÓ KHUYẾT TẬT VỀ NHÌN

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ BỆNH MÙ MÀU VÀ RỐI LOẠN SẮC GIÁC

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Mùi màu hay còn gọi là rối loạn sắc giác là rối loạn nhận biết màu sắc.
- Rối loạn sắc giác có thể chia làm hai mức độ là khuyết sắc (không phân biệt được giữa một số màu) và mù màu (hoàn toàn không phân biệt được giữa các màu).
- Tỷ lệ mù màu khoảng 1/30000 trẻ sinh ra sống trên toàn thế giới.

2. Nguyên nhân

Rối loạn sắc giác có thể:

- Bẩm sinh: là một bệnh di truyền có liên quan đến cặp nhiễm sắc thể giới tính. Bệnh phát sinh do đột biến hoặc thiếu một gen trên nhiễm sắc thể X, nên các thống kê đều cho hay nam giới mắc chứng mù màu có tỷ lệ cao hơn nhiều so với nữ.
- Mắc phải: do một số bệnh lý, quá trình lão hóa hoặc thuốc điều trị, hóa chất...

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm khuyết tật/dạng tật này

Trẻ bị bệnh mù màu không có khả năng phân biệt các màu sắc khác nhau và sẽ gặp nhiều khó khăn trong sinh hoạt hàng ngày. Chính vì vậy việc phát hiện và điều trị một số nguyên nhân gây rối loạn sắc giác hoặc sử dụng các công cụ hỗ trợ phân biệt màu sắc giúp nâng cao chất lượng sống cho trẻ.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Tiền sử, kết quả sàng lọc

- Đa số các trường hợp mù màu bẩm sinh không phát hiện ra mình có vấn đề về rối loạn sắc giác, thường được phát hiện khi trẻ tham gia chơi các trò chơi xếp hình có màu sắc nhưng trẻ sắp xếp không phù hợp, dùng sai màu khi tô vẽ.
- Một số người bệnh có bố mẹ, ông bà bị mù màu thì có nguy cơ cao mang gen bệnh và có thể biểu hiện các triệu chứng bệnh mù màu

1.2. Khám toàn thân: không có bất thường toàn thân phối hợp

1.3. Chẩn đoán xác định

1.3.1. Lâm sàng: Các dấu hiệu và triệu chứng thường gặp bao gồm:

- + Không phân biệt được một hoặc một số màu sắc nhất định, nhưng những màu khác thì có thể nhận ra được (ví dụ không phân biệt được giữa màu

lục và màu đỏ, có loại không phân biệt được giữa màu xanh da trời và màu vàng...) hoặc chỉ thấy được màu đen, trắng và màu xám (hiếm gặp).

- + Dùng sai màu khi vẽ.
- + Khó phân biệt màu sắc, đặc biệt trong điều kiện ánh sáng yếu.
- + Khó đọc khi có nhiều màu sắc trên cùng một trang giấy.
- + Đau mắt, đau đầu khi nhìn vào màu mà trẻ kém phân biệt được.
- + Ngoài ra một số bệnh nhân bị mù màu kèm theo các triệu chứng khác như giảm thị lực, rung giật nhãn cầu, sợ ánh sáng...

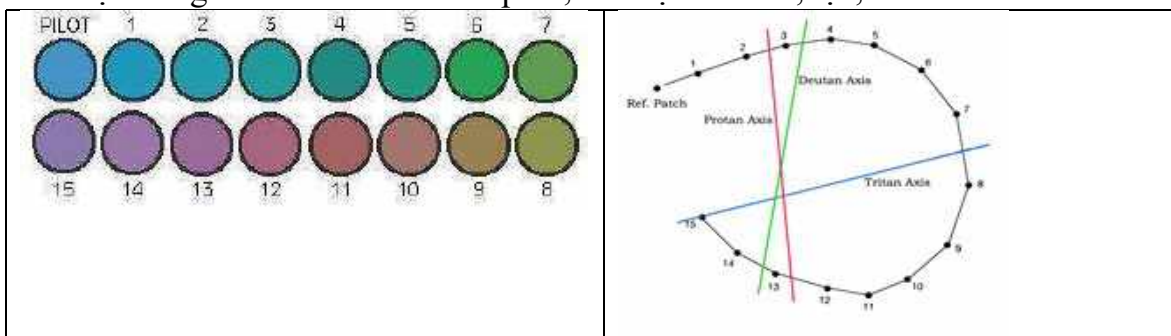
1.3.2. Công cụ chẩn đoán xác định

+ **Phương pháp so màu:** Bằng cách ghép các mảnh bìa hoặc bút chì có màu sắc giống nhau (phương pháp này đơn giản, phù hợp với những bệnh nhân khiếm thị nặng hoặc những cơ sở không đủ thiết bị để thử)



Hình 1.1. Thử sắc giác bằng phương pháp so màu⁵⁸

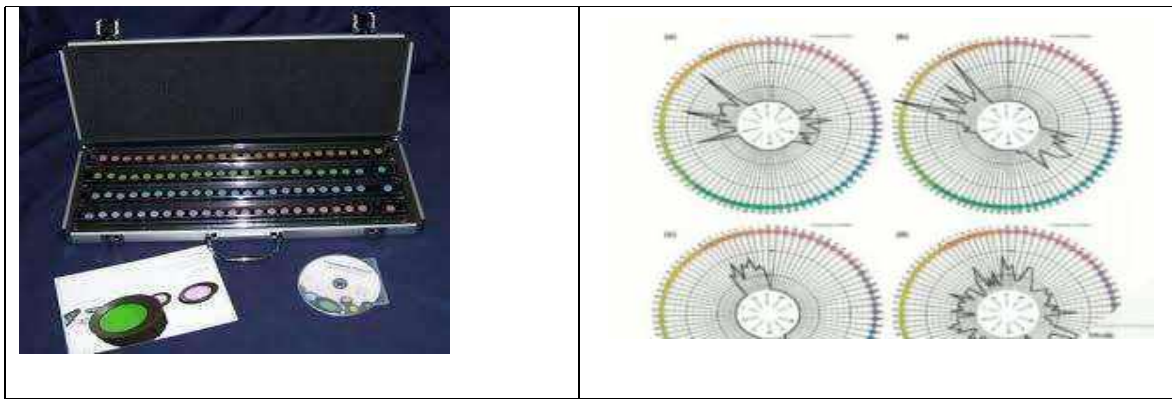
+ **Test Farnsworth D15 hoặc Test Farnsworth Munsell 100 Hue:** Phương pháp thử sắc giác bằng Test nhị phân Farnsworth: có thể đánh giá các rối loạn sắc giác bẩm sinh và mắc phải, rối loạn sắc: đỏ, lục, lam



Hình 1.2. Thử sắc giác bằng test Farnsworth D-15⁵⁹

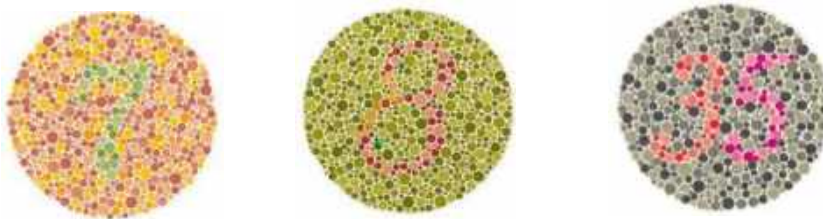
⁵⁸ (Nguồn: Nguyễn Thị Thu Hiền 2012)

⁵⁹ Nguồn: <https://colormax.org/color-blind-test>



Hình 1.3. Thử sắc giác bằng *Test Farnsworth-munsell 100 Hue*⁶⁰

+ **Thử sắc giác bằng bảng Ishihara:** được coi là tiêu chuẩn của test giả đồng màu để chẩn đoán rối loạn sắc giác lục – đỏ bẩm sinh. Tuy nhiên test Ishihara có điểm hạn chế là nó không chẩn đoán được người rối loạn sắc giác lam và không cho biết mức độ trầm trọng của rối loạn sắc giác, bởi có đối tượng không vượt qua được test Ishihara nhưng lại không gặp vấn đề gì trong phân biệt màu sắc trong cuộc sống và công việc. Test Ishihara chỉ cho biết giới hạn bình thường hoặc không bình thường.



Hình 1.4. Bảng thử sắc giác Ishihara⁶¹

1.4. Chẩn đoán nguyên nhân

- Di truyền: Đây là nguyên nhân phổ biến nhất của bệnh. Do đó, mù màu còn được xem như là một bệnh bẩm sinh ở trẻ. Mức độ mù màu bẩm sinh có thể nhẹ, trung bình hoặc nặng.

- Biểu chứng của bệnh: Tăng nhãn áp, thoái hóa điểm vàng; bệnh đái tháo đường; bệnh Alzheimer, Parkinson; bệnh bất thường hồng cầu, bạch cầu;... đều có thể gây biến chứng mù màu.

- Thuốc: Một số thuốc điều trị bệnh lý tim mạch, tăng huyết áp, bệnh nhiễm trùng, bệnh thần kinh, rối loạn tâm lý, rối loạn cương dương,... có thể gây rối loạn phân biệt màu sắc.

⁶⁰ Nguồn: <https://colormax.org/color-blind-test>

⁶¹ Nguồn: <https://iristech.co/wp-content/uploads/2018/05/ishihara-test.png>

- Lão hóa: Thị giác màu sắc (sắc giác) của bệnh nhân giảm dần theo tuổi. Sự lão hóa của thể thủy tinh và các tế bào quang thụ có thể là một trong những nguyên nhân gây mù màu ở người lớn tuổi.

2. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc: Cải thiện- tăng phân biệt màu sắc và điều trị nguyên nhân (nếu có)

2. Các kỹ thuật can thiệp (diễn tiến, xử trí & chăm sóc)

- Trong trường hợp tình trạng mù màu là do nguyên nhân đến từ các bệnh lý, bác sĩ sẽ đề nghị điều trị các bệnh lý đó trước. Sau khi chữa khỏi những bệnh đó, tình trạng mù màu có thể được cải thiện.

- Đối với bệnh mù màu do di truyền, sử dụng kính dành cho người mù màu. Loại kính này có các bộ lọc có trong kính áp tròng hoặc mắt kính, giúp tăng cường sự nhận biết màu sắc.

3. Biện pháp dự phòng

- Điều trị các bệnh nội khoa có thể dẫn đến mù màu như tiểu đường, tim mạch, tăng nhãn áp...

- Kiểm tra sức khỏe, bộ nhiễm sắc thể trước khi lập gia đình để xem có ai bị không, tránh con cái sau này mắc bệnh.

- Khi tiếp xúc hóa chất cần phải có đồ bảo hộ cho mắt.

- Tránh các chấn thương vùng mắt và vùng đầu, dễ gây tổn thương thị giác.

- Không được tự ý dùng thuốc khi chưa có chỉ định của bác sĩ.

4. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

4.1. Tư vấn và hướng dẫn

a. Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn (rối loạn phát triển/dạng khuyết tật)

- Tất cả trẻ em từ 3-5 tuổi, đặc biệt là trẻ trai cần được khám mắt, kiểm tra sắc giác định kỳ bằng những bảng thiết kế đặc biệt. Kiểm tra ở giai đoạn sớm của tuổi đi học sẽ giúp phát hiện các bất thường của thị giác sắc giác - điều có thể gây phiền toái cho việc học của trẻ.

b. Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

- Hiện nay, chưa có một biện pháp nào có thể chữa khỏi mù màu hoàn toàn.

- Trẻ bị mù màu cần được thông báo đến giáo viên về những khó khăn mà trẻ gặp phải trong việc phân biệt màu sắc, để được hỗ trợ tại trường học.

- Mù màu do nguyên nhân sử dụng thuốc hoặc do biến chứng của một bệnh nền có thể được cải thiện khi ngừng thuốc hoặc điều trị bệnh nguyên.

- Kính lọc màu: đây là một loại kính mới được các nhà khoa học phát triển với tính năng tăng độ tương phản giữa những màu bệnh nhân không phân biệt được. Tuy nhiên, cần lưu ý rằng kính này chỉ có tác dụng điều trị hỗ trợ triệu chứng, chứ không thể điều trị mù màu được. Điều quan trọng là người bị mù màu cần học cách sống chung với tình trạng kém phân biệt sắc giác này.

- Ghi nhớ thứ tự của đèn giao thông có thể giúp bệnh nhân tuân thủ luật khi tham gia giao thông trong tình trạng không thể phân biệt được các màu sắc của đèn.

- Các ứng dụng trên điện thoại thông minh có thể hữu ích để giúp người mù màu nhận diện được các màu sắc.

4.2. Hướng dẫn thủ tục xác định mức độ khuyết tật và các chế độ chính sách bảo trợ xã hội (nếu có)

Với người khiếm thị, thử sắc giác giúp phát hiện những trường hợp rối loạn sắc giác bẩm sinh hoặc mắc phải, giúp cho các nhân viên phục hồi chức năng thị giác quan tâm đến việc tư vấn cải tạo môi trường sống của bệnh nhân, đồng thời hướng dẫn bệnh nhân biết về tình trạng của mình để có thể lưu ý, khắc phục, luyện tập nhằm thích nghi với tình trạng khiếm khuyết khả năng nhìn màu sắc so với người bình thường

6. **Tái khám** (tiêu chuẩn tái khám, định kỳ và bất thường...): Khám định kỳ hàng năm về thị lực và chức năng thị giác.

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ KHIẾM THỊ

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Tổ chức Y tế Thế giới (1994) nhận định: khiếm thị hay khiếm khuyết về chức năng thị giác là giảm trầm trọng của chức năng thị giác gây ra bởi các bệnh mắc phải, di truyền, bẩm sinh hay do chấn thương mà không thể điều trị khỏi bằng các phương pháp chỉnh khúc xạ, nội hoặc ngoại khoa. Khiếm thị được xác định khi thị lực ở mắt tốt giảm dưới 6/18 hoặc có thị lực trên 6/18 nhưng thị trường thu hẹp dưới 100 kể từ điểm định thị.

2. Nguyên nhân

Có rất nhiều nguyên nhân gây ra khiếm thị nhưng tập trung chủ yếu vào hai loại sau:

2.1. Bệnh lý về mắt

- Rung giật nhãn cầu, lác.
- Bệnh lý nhãn cầu: nhãn cầu nhỏ, giãn lồi biến dạng nhãn cầu, tật khúc xạ nặng, bệnh glôcôm, bệnh lý võng mạc dịch kính, bệnh lý thị thần kinh...
- Bệnh lý giác mạc: sẹo giác mạc, đục giác mạc, giác mạc chóp...
- Bệnh lý TTT: mắt không có TTT hoặc đã mổ đặt TTT nhân tạo; hoặc đục TTT không có chỉ định phẫu thuật.
- Các tổn hại nhãn cầu sau chấn thương.
- Một số các bệnh bẩm sinh di truyền: bệnh võng mạc sắc tố, nếp gấp võng mạc, bệnh võng mạc trẻ đẻ non...
- Bệnh lý võng mạc như thoái hóa hoàng điểm tuổi già, sẹo võng mạc.

2.2. Bệnh lý toàn thân:

- Bệnh bạch tạng.
- Đái tháo đường.
- Cao huyết áp.
- Bất thường thị giác ở vỏ não.
- Những bệnh lý liên quan đến di truyền và gen học...

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm: giúp cho người khiếm thị có thể sử dụng phần thị lực còn lại để hòa nhập cộng đồng.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Quy trình khám trẻ khiếm thị

a. *Hỏi bệnh*: nguyên nhân gây giảm thị lực, các phương pháp đã được điều trị trước đó, các loại trợ thị đã sử dụng.

b. Khám bệnh

* Quan sát: để quan sát trẻ được khách quan, người khám nên chọn vị trí ngồi hoặc đứng sao cho thuận tiện việc quan sát hành vi, tư thế và cách đi lại của trẻ trong suốt quá trình kiểm tra.

* Khám khúc xạ

- Đo khúc xạ khách quan nên được tiến hành trước khi đo khúc xạ chủ quan bằng hai cách:

+ Đo bằng khúc xạ kế tự động.

+ Soi bóng đồng tử nhưng ở trẻ khiếm thị, soi bóng đồng tử nhiều khi khó khăn do ánh sáng đồng tử tối, khi đó người khám đưa đèn lại gần mắt trẻ sao cho bóng đồng tử sẽ rõ nét hơn.

- Đo khúc xạ chủ quan: thường được tiến hành khi mắt không liệt điều tiết. Đo khúc xạ chủ quan ở trẻ khiếm thị theo các nguyên tắc sau:

+ Thay đổi các thấu kính cầu cách nhau 1, 2, 3 hoặc thậm chí 4.00D. Nếu thay đổi ít sẽ không có tác dụng và mất thời gian gây mệt mỏi cho trẻ.

c. Đo thị lực

* Thị lực nhìn xa

- Thử thị lực nhìn xa với kính lỗ

- Kính lỗ có đường kính không quá 2,4mm, được sử dụng xem thị lực có cải thiện hơn khi thử qua kính lỗ hay không. Kính lỗ phải được sử dụng cho tất cả trẻ có thị lực dưới 6/18. Những người có thị lực tăng với kính lỗ đều phải được các chuyên gia khúc xạ đo khúc xạ và điều chỉnh kính.

- Cách thử: Che một mắt, mắt được thử nhìn qua cái che mắt có lỗ. Hướng dẫn trẻ nhìn qua lỗ (loại một lỗ) hoặc bất kỳ lỗ nào (loại nhiều lỗ) và ghi kết quả khi thử qua kính lỗ. Lưu ý không sử dụng kính lỗ cho trẻ có rung giật nhãn cầu.

* Thử thị lực nhìn gần

- Thị lực nhìn xa là khởi điểm cho việc xác định công suất kính phóng đại cho thị lực nhìn gần. Người ta lấy phân số nghịch đảo của thị lực nhìn xa làm công suất của thấu kính cần được chọn cho việc thử thị lực nhìn gần.

- Ba kích thước chữ E trong bảng thị lực nhìn gần có thể được lựa chọn để chỉ ra thị lực nhìn gần hữu ích. Chữ E nhỏ nhất (N8 - 1M) tương đương với chữ in trong sách của trẻ lớn hay cỡ chữ của báo in. Chữ E có kích thước trung bình (N20 - 3 M) tương đương với chữ in cỡ lớn. Chữ E có kích thước lớn (N48 - 8M) để kiểm tra, nếu trẻ đọc được cỡ chữ này thì họ có thể đọc được chữ trên biển hiệu, nhan đề của báo.

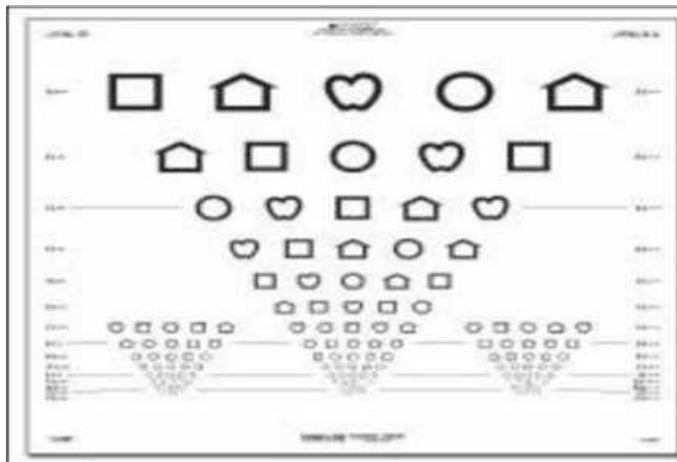
* Khám thị lực tương phản

Đo thị giác tương phản bằng bảng Pelli Robson:



| TEST DE CONTRASTE PELLI-ROBSON | | | |
|--------------------------------|-----|-----|------|
| 0.05 | NSD | CHR | 0.20 |
| 0.35 | VZH | SON | 0.50 |
| 0.65 | ROS | ZCV | 0.80 |
| 0.95 | HND | RSO | 1.10 |
| 1.25 | ZVC | NHD | 1.40 |
| 1.55 | OSC | ZDO | 1.70 |
| 1.85 | VRS | OND | 2.00 |
| 2.15 | HZV | SHR | 2.30 |

Đo thị giác tương phản bằng test Lea



d. Đo thị trường

Đối với trẻ khiếm thị, đặc biệt ở trẻ nhỏ dưới 8 tuổi, việc khám thị trường thường khó khăn do trẻ không tập trung và làm theo chỉ dẫn. Việc ước lượng thị

trường sơ bộ dựa theo thị trường của người khám là cách hay được ứng dụng trong lĩnh vực khiếm thị.

e. Khám tổng thể mắt và toàn thân

Ngoài các thông số quan trọng để quyết định chọn loại trợ thị phù hợp với trẻ, cần thiết phải khám toàn diện mắt và khám toàn thân. Đặc biệt trong khiếm thị, khám toàn diện có thể giúp thầy thuốc quyết định sử dụng trợ thị đơn thuần hay điều trị phẫu thuật và dùng thuốc phối hợp.

2. Tuyến áp dụng và người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng: bác sỹ nhãn khoa cơ bản

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: bác sỹ nhãn khoa chuyên về Mắt trẻ em hoặc khúc xạ nhãn khoa.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

1.1. Chỉ định và chống chỉ định sử dụng trợ thị

- Chỉ định tốt cho các bệnh mù màu, bạch tạng, không có mống mắt, sau mổ TTT, sau viêm màng bồ đào, xơ sản sau TTT.

- Những bệnh không đáp ứng tốt bao gồm glôcôm, teo thị thần kinh, bệnh võng mạc sắc tố, bệnh mắt gây tổn hại thị trường chu biên và các trường hợp gây tổn thương hệ thần kinh trung ương.

- Chống chỉ định khi có các bệnh viêm nhiễm cấp tính, tâm sinh lý kém và những trường hợp có tê liệt chân tay và run chân tay.

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Các loại trợ thị

a. Trợ thị quang học

** Trợ thị cho thị lực nhìn gần*

- Thấu kính lồi là thành phần cơ bản của các phương tiện trợ thị gần. Công suất của thấu kính trợ thị gần thường được sử dụng từ +6.00D đến +40.00D. Kính trợ thị gần thông dụng gồm ba dạng sau: kính gọng phóng đại, kính lúp cầm tay và kính lúp có chân.

- Khả năng phóng đại của thấu kính lồi phụ thuộc vào vị trí của vật so với kính. Công suất của kính được tính theo công thức:

$$D=1/f$$

Trong đó D là công suất kính (dioptré- D) và f là tiêu cự (mét).

- Công suất kính càng cao thì tiêu cự của kính càng nhỏ. Đối với kính lúp có chân, khoảng cách từ vật đến kính và kích thước của ảnh là cố định. Đối với kính gọng và kính lúp cầm tay do khoảng cách từ vật đến kính thay đổi nên kích thước của ảnh thay đổi và độ phóng đại cũng không ổn định:

+ Kính gọng phóng đại: là kính chỉnh tật khúc xạ thông thường, kính nửa tròng và kính hai tròng. Kính có ưu điểm là trường nhìn rộng, dễ sử dụng, có sẵn nhiều loại kính với các độ phóng đại khác nhau và có thể phối hợp kính trụ để điều chỉnh loạn thị. Khi sử dụng kính gọng, hai tay được tự do và điều này rất có ích đối với những trẻ bị run tay. Nhược điểm: khi công suất kính càng cao thì khoảng cách đọc càng gần, do vậy lượng ánh sáng chiếu vào càng ít và khó giữ được khoảng cách đọc chính xác.



Kính gọng phóng đại

+ Kính phóng đại cầm tay (kính lúp): với nhiều số khác nhau và nhiều loại kính lúp đơn, kính lúp đôi và kính lúp ba. Có loại lúp có đèn và loại lúp không đèn.

Chỉ định cho những trẻ khiếm thị đòi hỏi có độ phóng đại cao nhưng kính gọng không đáp ứng đủ. Ưu điểm là rẻ tiền, dễ mang theo và thuận tiện khi sử dụng. Nhược điểm là trẻ phải sử dụng một tay để cầm kính, do vậy khó duy trì kính ở một khoảng cách cố định.



Kính phóng đại cầm tay

+ Kính phóng đại cố định có đèn và không có đèn. Ưu điểm là dễ sử dụng, luôn đảm bảo khoảng cách cố định khi dịch chuyển kính. Nhược điểm là không dùng

được cho các hoạt động như viết và trẻ luôn phải sử dụng một tay để di chuyển kính. Mặt khác tư thế ngồi không thuận tiện nên hay gây mệt mỏi cho trẻ.



Kính phóng đại cố định có đèn

+ Loại phóng đại có màn hình chiếu sáng rất thuận tiện cho trẻ có thị lực nhìn gần thấp. Tuy nhiên giá thành cao.



Kính phóng đại có màn hình chiếu sáng

+ *Trợ thị cho thị lực nhìn xa*

- Kính viễn vọng có ưu điểm là có loại một mắt và hai mắt nên có thể sử dụng kính viễn vọng cho mắt tốt hơn hoặc cho cả hai mắt. Đối với trẻ có loạn thị có thể gắn kính viễn vọng vào kính gọng để điều chỉnh và trẻ không cần sử dụng tay khi dùng kính. Có thể sử dụng kính viễn vọng cả hai chiều để mở rộng trường nhìn khi có thị trường thu hẹp.

- Nhược điểm: những trẻ vừa sử dụng trợ thị xa và trợ thị gần sẽ mất nhiều thời gian cho việc thay đổi và điều chỉnh trợ thị.



Các loại kính viễn vọng phóng đại

b. Trợ thị phi quang học

- Giảm tiêu cự bằng cách cho trẻ đến gần vật tiêu. Tăng kích thước của vật tiêu. Thay đổi về tính chất, tương phản và hình thức của vật tiêu.

- Tăng độ tương phản của vật là cách quan trọng để trợ thị cho người khiếm thị. Có nhiều cách làm tăng độ tương phản như in sách trên nền giấy thật trắng, mực in thật đậm hoặc sử dụng Typoscope khi đọc sách (tấm bìa sẫm, được khoét một khe thủng kích thước 2 - 20cm).

- Việc điều chỉnh ánh sáng cho thích hợp cũng đóng một vai trò quan trọng trong việc làm tăng độ tương phản. Nguồn ánh sáng tự nhiên hoặc ánh sáng đèn cần được bố trí sao cho ánh sáng hướng vào vật tiêu một cách hợp lý nhất.

- Cường độ ánh sáng phải thích hợp để không gây lóa mắt. Một số trẻ bị bạch tạng, thoái hoá sắc tố võng mạc hay bị lóa mắt, khả năng cảm thụ tương phản giảm và giảm thị lực khi có cường độ ánh sáng lớn. Đối với những trẻ này, kính màu, kính lọc sáng, kính chống bức xạ hay mũ lưới trai đều rất có lợi.

- Kính lỗ được coi như một dụng cụ trợ thị vì nó cho phép những tia sáng thẳng trực đi vào trong mắt và làm giảm kích thước của vòng tròn khuếch tán trên võng mạc. Kính nhiều lỗ được dùng có hiệu quả nhất trong trường hợp mờ đục môi trường trong suốt nhưng yêu cầu phải cung cấp nguồn ánh sáng có cường độ mạnh. Không dùng kính lỗ cho những trẻ có tổn thương vùng hoàng điểm.

3. Tuyển áp dụng và người thực hiện

3.1. Tại cộng đồng: bác sỹ nhãn khoa cơ bản

3.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: bác sỹ nhãn khoa chuyên về Mắt trẻ em hoặc khúc xạ nhãn khoa

3.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến/kết nối dịch vụ để điều trị chuyên khoa, trị liệu đặc biệt: khi cần các loại dụng cụ trợ thị để hòa nhập cộng đồng, với trẻ khiếm thị cần có sự phối hợp của giáo viên các trường học dành cho trẻ mù và khiếm thị.

4. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

- Trợ giúp ngoài thị giác là quan trọng vì đối với những trẻ khiếm thị nặng, các dụng cụ trợ thị chỉ đem lại hiệu quả ở những mức độ nhất định, vì vậy việc khai thác các giác quan khác của họ là rất cần thiết.

- Tạo tư thế thoải mái hay sử dụng giá đọc và viết, băng để giữ kính viễn vọng cố định vào đầu... để người khiếm thị cảm thấy tự tin khi sử dụng trợ thị. Các dụng cụ hỗ trợ xúc giác (chữ nổi...), thính giác (đài, vô tuyến, máy tính phát âm...) đều có thể sử dụng hỗ trợ cho người khiếm thị.

- Bên cạnh việc sử dụng các loại trợ thị, trợ giúp ngoài thị giác, các phương pháp giảm nhẹ mặc cảm cho người khiếm thị cũng cần được áp dụng như:

- + Khuyến khích, tăng cường động lực cho người khiếm thị sử dụng trợ thị.
- + Hướng dẫn người khiếm thị sử dụng hiệu quả thị lực còn lại.
- + Cải thiện môi trường sống cho người khiếm thị.
- + Phối hợp tốt nhiều lĩnh vực tham gia khám, chữa cho người khiếm thị.

- Việc theo dõi cho người khiếm thị đóng vai trò quan trọng và được tiến hành theo định kỳ hàng tháng, hàng năm. Theo dõi để đánh giá kết quả việc sử dụng trợ thị giữa các lần khám so với lần đầu sử dụng có cải thiện không. Đánh giá mức độ, khả năng sử dụng trợ thị, sự hài lòng của người khiếm thị. Điều chỉnh, thay đổi hoặc bổ sung phương pháp hay loại trợ thị.

BÀI 3. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRỂ NHƯỢC THỊ

I. Đại cương

1. Định nghĩa

1.1. Định nghĩa

Nhuược thị là tình trạng giảm thị lực ở một hoặc hai mắt hoặc có sự khác biệt thị lực giữa hai mắt trên 2 dòng sau khi đã được điều chỉnh kính tối ưu hoặc điều trị được nguyên nhân, có thể là nhược thị cơ năng hoặc nhược thị thực thể.

1.2. Tỷ lệ

- Nhược thị gây giảm thị lực thường gặp ở trẻ em với tỷ lệ là 1 - 4%. Nguyên nhân nhược thị là do không nhìn rõ hay bất thường tương tác thị giác hai mắt không kèm theo tổn thương thực thể khi khám và một số trường hợp có thể điều trị khỏi. Nhược thị thường là ở một bên mắt nhưng có một số ít trường hợp nhược thị ở cả hai mắt.

- Đa số các trường hợp nhược thị đi kèm theo lác (thường là lác trong), một số kèm theo chệnh lệch khúc xạ hai mắt hay phối hợp cả lác và chệnh lệch khúc xạ.

2. Nguyên nhân

2.1 Các bệnh gây cản trở trực quang học thị giác

Nhóm nguyên nhân này thường có mức độ nặng và khó điều trị nhất trong các loại nhược thị. Nguyên nhân phổ biến thường là đục TTT bẩm sinh, sẹo đục giác mạc, sụp mi bẩm sinh, xuất tiết dịch kính...

2.2. Nhược thị do lác

- Đây là nguyên nhân thường gặp nhất gây nhược thị, xảy ra ở mắt bị lác thường xuyên, trực thị giác bị lệch làm cho hoàng điểm không được kích thích dẫn đến lượng thông tin lên trung tâm thị giác ở vỏ não bị sụt giảm, hình ảnh mắt lác bị ức chế. Nếu trường hợp lác luân phiên thường không bị nhược thị nhưng có thể có bất thường chức năng thị giác hai mắt.

- Nhược thị do lác xuất hiện ở khoảng 50% trẻ bị lác trong bẩm sinh. Mức độ nhược thị do lác có thể từ trung bình đến nặng, trong một số trường hợp thị lực có thể dưới mức 20/200.

2.3. Do ảnh không rơi trên võng mạc

a. Nhược thị do tật khúc xạ:

- Hay gặp trên mắt có tật khúc xạ cao, đặc biệt trên những mắt viễn thị hơn 6D, những trường hợp này thị lực thường giảm cả 2 mắt. Với loạn thị thường trên 2.50D và cận thị trên 5 - 6D.

b. Nhược thị do lệch khúc xạ:

Cũng là một nguyên nhân hay gặp do tình trạng khúc xạ 2 mắt khác nhau làm cho hình ảnh của mắt có tật khúc xạ cao hơn bị mờ. Nhiều nghiên cứu cho thấy lệch khúc xạ có thể dẫn đến nhược thị là trên 1.50D với viễn thị, 2.00D với loạn thị và 3.00D với cận thị. Mức độ lệch khúc xạ càng cao thì nguy cơ và mức độ nhược thị càng nặng.

2.4 Nhược thị có thể do đồng thời nhiều nguyên nhân phối hợp

2.5 Nhược thị không hồi phục: Liên quan đến những bất thường của cấu trúc nhãn cầu như thiếu sản gai thị, khuyết hắc mạc...

2.6 Nhược thị đảo ngược: Là hiện tượng nhược thị xảy ra ở mắt tốt do sử dụng phương pháp bịt mắt hoặc gia phạt để điều trị nhược thị.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm cho kết quả phục hồi thị lực càng cao

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Lâm sàng

a. Triệu chứng cơ năng:

- Nhìn mờ một hoặc hai mắt
- Mỏi mắt
- Có thể kèm theo lác, sụp mi.

b. Triệu chứng thực thể:

- Giảm thị lực: ở một mắt hoặc cả hai mắt sau khi chỉnh kính, hoặc chênh lệch thị lực 2 mắt ≥ 2 hàng thị lực. Ở trẻ nhỏ không thử được thị lực thì dựa vào sự định thị của mắt và khả năng nhìn theo đồ vật. Hiện tượng đám đông: trẻ đọc từng chữ từng mắt rời rạc dễ dàng hơn khi đọc nguyên hàng chữ.

- Có thể có lác mắt, mắt không có khả năng định thị hoặc định thị ngoại tâm.
- Khám có thể phát hiện được nguyên nhân.

1.2. Cận lâm sàng

- Siêu âm nhãn cầu có thể phát hiện được nguyên nhân như tổ chức hóa dịch kính, xơ tăng sinh buồng dịch kính, dải xơ đi từ gai thị ra trước trong hội chứng PHPV, hình ảnh khuyết gai thị, hình ảnh bong võng mạc, trục nhãn cầu dài trong cận thị cao.

- Điện võng mạc giúp chẩn đoán nguyên nhân như điện võng mạc tiêu hủy trong bệnh võng mạc sắc tố.

2. Phân loại theo mức độ

- Nhược thị nhẹ khi thị lực từ 20/40 đến 20/30.
- Nhược thị trung bình khi thị lực từ 20/200 đến 20/50.
- Nhược thị nặng khi thị lực dưới 20/200.

3. Chẩn đoán xác định

- Chẩn đoán xác định dựa vào các dấu hiệu giảm thị lực ở một hoặc hai mắt sau khi chỉnh kính, hoặc chênh lệch thị lực hai mắt ≥ 2 hàng thị lực, hiện tượng đám đông, có thể có lác mắt, mắt không có khả năng định thị hoặc định thị ngoại tâm.

- Để chẩn đoán cần thử thị lực từng chữ riêng lẻ hay cả hàng chữ. Thử thị lực với từng chữ hay từng hình riêng lẻ chỉ áp dụng với trẻ không thể đọc được cả hàng chữ. Test chữ hay được áp dụng với trẻ là test bốn chữ H O T V. Với trẻ nhỏ có thể dùng hình nhưng test hình thường xác định quá mức thị lực ở mắt nhược thị cho nên ít được sử dụng để sàng lọc nhược thị. Bảng thị lực Lea có ký tự giống như test hình và giống với bảng chữ C Landolt để làm trẻ khó nhận biết hơn. Các vật thông thường (quả táo, vòng tròn, ngôi nhà, hình vuông) thường dễ nhận biết với trẻ ở nhiều nước khác nhau. Nghiên cứu so sánh với bảng chữ C Landolt thấy ở mắt bình thường test Lea đánh giá thị lực cao lên hơn 1,9 dòng. Nhưng nghiên cứu so sánh này chưa được thực hiện ở trên mắt nhược thị.

- Test xác định khả năng ưu tiên định thị được áp dụng với trẻ không thể nhận biết được hình. Với trẻ lác cần xác định khả năng duy trì định thị với từng mắt. Trẻ có thể chuyển mắt định thị hay không thể duy trì định thị sau khi chớp mắt hay không thể duy trì định thị. Với trẻ không có lác, làm test với lăng kính 10 Δ đáy quay xuống dưới trước một bên mắt, bảo trẻ định thị vào một vật ở xa và gần và đánh giá khả năng ưu tiên định thị. Nếu mắt bên không có lăng kính được ưu tiên định thị, chuyển lăng kính sang mắt bên kia và lại đánh giá lại khả năng ưu tiên định thị. Lăng kính có thể làm cho trẻ ưu tiên dùng mắt bên kia. Nếu vẫn cùng một mắt trẻ ưu tiên sử dụng trong mỗi hoàn cảnh, chứng tỏ mắt bên kia bị nhược thị. Trẻ định thị với mắt không có lăng kính gọi là hiện tượng chuyển mắt (alternating). So sánh test ưu tiên định thị với test hình cho thấy test thứ nhất có độ tin cậy thấp và thường xác định quá mức nhược thị. Khi làm lại test hình, chỉ có 33% trẻ đã xác định nhược thị với test ưu tiên định thị là có nhược thị thực thụ.

- Với trẻ chưa biết nói, dùng bảng Teller nhưng mất thời gian và đòi hỏi người khám phải có kinh nghiệm. Nhưng test này lại đánh giá thấp nhược thị và không được dùng để sàng lọc.

4. Chẩn đoán phân biệt

Các bệnh lý gây giảm thị lực như:

- Viêm thị thần kinh: giảm thị lực một hoặc hai mắt với nhiều mức độ khác nhau, có thể kèm đau trong hốc mắt hoặc đau khi vận nhãn, đĩa thị có thể cương tụ, phù từng phần hoặc toàn bộ, chụp CT scan có thể thấy thị thần kinh to hơn bình thường.

- Mù võ não: mất mát hoàn toàn cảm giác đối với ánh sáng nhưng không có tổn thương thực thể nào thấy được, mất phản xạ quy tụ - điều tiết, mất phản xạ hướng mắt theo ánh sáng.

- Hysteria: trẻ bị thị lực giảm nhưng khám nhãn cầu hoàn toàn bình thường, không có tật khúc xạ. Tình trạng giảm thị lực mới xảy ra và thường xuất hiện sau một sang chấn về tâm lý, trước đây thị lực bình thường. Khi thử thị lực trẻ phối hợp kém, không chịu nói, nếu thử được thì mức độ thị lực rất thấp ở mức ĐNT và thay đổi theo các lần thử khác nhau. Dù thị lực thấp nhưng trẻ đi lại bình thường.

- Tật khúc xạ chỉnh kính chưa đúng: mức độ thị lực không tương ứng với tật khúc xạ hoặc sai trục kính loạn thị.

5. Tuyến áp dụng và người thực hiện

5.1. Tại cộng đồng: Bác sỹ định hướng chuyên khoa Mắt.

5.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: Bác sỹ chuyên khoa Mắt trẻ em.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Giải quyết triệt để các nguyên nhân gây nhược thị (nếu có)
- Hạn chế sử dụng mắt lành;
- Kích thích và tạo điều kiện cho mắt nhược thị được sử dụng để có thể phát triển thị giác bình thường

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Chỉnh kính

- Điều trị đầu tiên luôn là kê đơn kính khi cần. Nhược thị chỉ được chẩn đoán sau khi trẻ đã đeo kính đúng mà thị lực không tăng. Nguyên tắc kê đơn kính với trẻ nhược thị là chỉnh bất kỳ chênh lệch khúc xạ nào có $> 0.50D$ và loạn thị 1.50. Chỉnh kính viễn thị đủ số với trẻ có lác và giảm số kính viễn xuống 1.50D ở trẻ không bị lác. Tật cận thị nên chỉnh kính đủ số khi khám để xác định chẩn đoán nhưng có thể không nhất thiết phải kê đơn nếu trẻ quá nhỏ.

- Khi nào thì phải điều trị bổ sung như bịt mắt? Một số cho bịt mắt ngay, một số chờ cho trẻ đeo kính đủ số một thời gian và khi thị lực không tăng nữa mới cho bịt

mắt. Các nghiên cứu cho thấy chỉ cần đeo kính đủ số thị lực mắt nhược thị cũng cải thiện > 3 hàng và cần đến 30 tuần thì thị lực mới ổn định. Thông thường các tác giả cho đeo kính cần thiết và chờ tối thiểu 6 tuần để đánh giá lại thị lực. Khi thị lực đeo kính đang lên thì nên chờ và không nên điều trị gì thêm.

2.2. Hạn chế sử dụng mắt lạnh

a. Phương pháp bịt mắt

- Bịt mắt là cách điều trị nhược thị chủ yếu đã được áp dụng một thế kỷ nay nhưng chưa có nghiên cứu nào cho thấy phương pháp này ưu việt hơn các phương pháp khác. Trẻ được bịt mắt lạnh để phải sử dụng mắt nhược thị. Có các ý kiến khác nhau về số giờ phải bịt mắt từ vài giờ cho đến cả ngày. Flynn thấy tỷ lệ thành công như nhau với bịt mắt cả ngày so với bịt mắt một số giờ trong ngày. Một số báo cáo cho thấy sau 6 tháng, bịt mắt cả ngày có thị lực cải thiện tốt hơn và khác biệt thị lực hai mắt giảm hơn. Một số tác giả thấy thị lực cải thiện nhanh khi bịt mắt một thời gian 20 phút - 1 giờ, nhất là khi có phối hợp với tập trung nhìn chi tiết khó.

- Số giờ bịt mắt được các bác sĩ yêu cầu khác nhau giữa các nước. Ví dụ ở Đức trẻ bịt mắt nhiều giờ hơn, trong khi ở Anh ít giờ hơn nhưng kết quả lại như nhau. Nghiên cứu PEDIG đa trung tâm ở Bắc Mỹ chỉ chú ý đến các bệnh nhân nhược thị do lác và do chênh lệch khúc xạ. Nghiên cứu ngẫu nhiên so sánh bịt mắt và tra atropin. Liều bịt mắt từ 6 giờ đến cả ngày. Trẻ có thị lực < 20/80 cải thiện nhanh hơn khi bịt mắt lâu hơn nhưng sau 6 tháng thì không có khác biệt khi bịt ít giờ hơn có hay không có tra atropin.

- Một nghiên cứu khác so sánh bịt mắt ở hai nhóm trẻ nhược thị nặng (thị lực < 20/100) với nhóm nhược thị nhẹ (thị lực 20/70) do lác, chênh lệch khúc xạ hay cả hai. Ở nhóm nhược thị nhẹ, bịt mắt 2 giờ hay 6 giờ có mức độ và tốc độ cải thiện thị lực như nhau. Ở nhóm nhược thị nặng, sau 4 tháng thị lực tăng 4,6 - 4,7 hàng cả khi bịt mắt 6 giờ hay cả ngày.

- Trẻ em không thích bịt mắt và để trẻ không tháo bịt mắt, có nơi đã quần nẹp khuỷu tay để hạn chế trẻ đưa tay lên mắt. Cha mẹ trẻ không hiểu về tuổi hồi phục thị lực của trẻ cũng là lý do khiến họ không tuân thủ điều trị cho trẻ.

- Bịt mắt có một số hạn chế như tẩm dán lên mắt gây kích thích da. Nhược thị đảo xảy ra ở mắt lạnh bị bịt thường hết sau khi bỏ bịt mắt. Hiện nay có những bịt mắt cảm ứng theo nhiệt độ tiếp xúc với da trẻ giúp cho theo dõi thời gian tuân thủ điều trị.

- Trẻ phải đến khám lại theo thời gian tính theo 1 tuần/ 1 năm tuổi (Ví dụ: trẻ 3 tuổi khám lại sau 3 tuần). Nên tuân thủ chế độ khám lại này nếu trẻ bịt mắt cả ngày và có thể kéo dài thời gian nếu chỉ bịt mắt một số giờ trong ngày. Thông thường 2 tháng sau khám lại nếu bịt mắt 2 - 6 giờ/ ngày. Khi thị lực mắt nhược thị đã cải thiện

và mắt bên lành không bị ảnh hưởng có thể kéo dài thời gian điều trị. Tiếp tục điều trị cho đến khi thị lực giữa hai lần khám không cải thiện thêm.

- Gần đây có thêm nhiều báo cáo về điều trị nhược thị ở trẻ lác, chênh lệch khúc xạ hay cả hai và quan trọng hơn là các trẻ sau mổ đục TTT bẩm sinh. Ở nhóm sau cùng, nhược thị rất nặng và chế độ bịt mắt phải thay đổi theo từng trường hợp cụ thể. Với trẻ bị bệnh một bên mắt, bịt mắt tốt 1/2 ngày sẽ tránh gây tổn thương hệ thống thị giác hai mắt và mắt kia. Số giờ bịt mắt giảm dần để duy trì kết quả.

* Kỹ thuật bịt mắt:

+ Dán băng trực tiếp che mắt, dán băng che lên trên mắt kính, sử dụng kính tiếp xúc mờ hoặc đục.

+ Thời gian bịt mắt: bịt hoàn toàn trong ngày (nhược thị nặng), bịt hoàn toàn trừ 1 giờ 1 ngày, bịt 1/2 thời gian lúc thức (trẻ dưới 1 tuổi).

+ Thời gian khám lại để theo dõi: 1 tuần cho 1 năm tuổi, ví dụ trẻ 1 tuổi theo dõi và khám lại sau 1 tuần, trẻ 2 tuổi theo dõi và khám lại sau 2 tuần.

+ Phải kiểm tra mắt lành tránh nhược thị đảo ngược và kiểm soát sự cải thiện thị lực của mắt bị nhược thị.

b. Phương pháp hạn chế sử dụng mắt tốt (gia phạt)

- Gia phạt là biện pháp điều trị nhược thị thay thế cho bịt mắt. Gia phạt là dùng thuốc hay đeo kính để làm mờ mắt lành khi nhìn gần hay nhìn xa, được Worth đề ra vào năm 1903. Tuy nhiên, phương pháp này ít được áp dụng rộng rãi, và chỉ coi là giải pháp tình thế khi trẻ không hợp tác hay để duy trì thành quả sau khi bịt mắt.

- Gia phạt bằng thuốc là tra thuốc gây liệt thể mi vào bên mắt lành, thường là atropine hay cyclopentolate nhằm để cho mắt lành không nhìn gần được. Một số tác giả bổ sung thêm hiệu quả bằng cách giảm số kính cộng ở mắt tốt đi để mắt này nhìn kém ở mọi khoảng cách. Gia phạt bằng thuốc có tác dụng với nhược thị nhẹ và cả với nhược thị <math><20/100</math>. Số trẻ tuân thủ điều trị cũng lớn hơn. Tốc độ cải thiện thị lực chậm hơn so với bịt mắt nhưng cũng đạt cùng mức.

- Gia phạt bằng kính là đặt kính cộng vào mắt lành để mắt này mờ khi nhìn gần và NB phải dùng mắt nhược thị để nhìn gần. Phương pháp này được áp dụng với nhược thị nhẹ (20/60) và số kính gia phạt là +2.50D, +3.00D. Có thể cho trẻ đeo kính đa tròng để vẫn tạo thị giác đơn nhất trong quá trình nhìn. Việc không tuân thủ điều trị tùy theo trẻ có kèm theo tật khúc xạ khác hay không và vì trẻ hay nhìn qua kính. Phương pháp này áp dụng với trẻ lớn và trẻ nhược thị nhẹ trong thời gian > 2 năm.

- Gia phạt làm mất cảm nhận không gian ở mắt lành, loại trừ hiện tượng ức chế cảm nhận không gian ở vỏ não tương ứng với bên mắt nhược thị. Điều

này rất quan trọng vì nhược thị là do nơ ron mắt cảm nhận không gian. Nghiên cứu so sánh gia phạt bằng thuốc với bịt mắt thấy không có khác biệt giữa hai nhóm bệnh nhân.

*** Kỹ thuật gia phạt:**

- Hạn chế sử dụng mắt tốt để nhìn gần bằng cách dùng Atropin 0,5% tra mắt tốt mỗi ngày 1 giọt và không chỉnh kính nếu có tật khúc xạ, trong khi đó cấp kính đủ số cho mắt bị nhược thị.

- Lưu ý khi sử dụng Atropin ấn vào góc trong mắt 2 phút để tránh không cho thuốc đi vào họng theo đường lệ gây ngộ độc. Khi tra thuốc trẻ có biểu hiện như sốt, đỏ mặt, tim đập nhanh, khó thở cần cho trẻ uống nhiều nước và dùng tra thuốc.

- Hạn chế sử dụng mắt tốt nhìn xa bằng cách thặng chỉnh kính (kính quá số ít nhất + 3.00D) đối với mắt tốt làm cho mắt này chỉ nhìn gần mà nhìn xa không rõ.

- Hạn chế sử dụng mắt tốt cả khi nhìn gần và nhìn xa: tra Atropin hàng ngày và thặng chỉnh kính hội tụ đối với mắt tốt trong khi mắt nhược thị được chỉnh kính bình thường.

- Khi hạn chế sử dụng mắt tốt cần theo dõi sát để phòng tránh nhược thị đảo ngược.

c. Làm mờ mắt kính (fogging)

Bangerter đề ra phương pháp dùng giấy bóng kính mờ dán lên mắt kính đeo bên mắt lành. Mức độ mờ của giấy thay đổi sao cho thị lực mắt lành thấp hơn mắt nhược thị. Có một cách khác là dùng giấy mờ để làm giảm thị lực bên mắt lành xuống 20/200. Nghiên cứu cho thấy sau 24 tuần thấy nhóm Bangerter thị lực tăng 1,9 hàng và nhóm bịt mắt tăng 2,3 hàng. Tỷ lệ NB có thị lực tăng 3 hàng như nhau ở cả hai nhóm.

2.3. Điều trị tích cực

- Duke Elder đã nhấn mạnh vai trò của điều trị tích cực hay tầm quan trọng của vui chơi khi bịt mắt với trẻ nhược thị. Các hoạt động vui chơi này gồm có tô màu, chơi trò chơi, xem TV, trò chơi điện tử nhằm giúp trẻ khắc phục mặc cảm khi bịt mắt, kích thích điều tiết và định thị, và trẻ sẽ tuân thủ điều trị tốt hơn. Nghiên cứu cho thấy bịt mắt kết hợp điều trị tích cực có thời gian cải thiện thị lực nhanh hơn 2 tháng so với bịt mắt đơn thuần. Phương pháp này cũng có tác dụng với trẻ bịt mắt đơn thuần mà không có kết quả.

2.4. Điều trị phối hợp và điều trị duy trì

- Một số tác giả phối hợp các phương pháp điều trị như bịt mắt một số giờ và tra atropine hay đeo kính làm mờ mắt lành. Trẻ sẽ bịt mắt khi ở nhà và khi không hoạt động thể chất để tránh tai nạn và tránh tự kỷ.

- Một số cho trẻ atropine và kê số kính thấp ở mắt lành làm cho trẻ không nhìn xa và nhìn gần. Nghiên cứu cho thấy sau 18 tuần, nhóm điều trị phối hợp thị lực tăng 2,8 hàng, trong khi nhóm chỉ tra atropine thị lực tăng 2,4 hàng.

- Một số tác giả dừng điều trị khi điều trị không còn cải thiện. Thông thường sau 3 tháng nếu thấy không cải thiện thì có thể dừng điều trị. Khi thị lực đã đạt tối đa, khám lại cho trẻ sau nhiều tháng và cứ 3 tháng giảm điều trị đi 50% để phòng tái phát. Nên theo dõi trẻ 3 tháng 1 lần cho đến 7 - 8 tuổi mà không điều trị gì khác ngoài kính đeo

3. Tai biến

Có thể gây nhược thị đảo ngược ở trẻ nhỏ tuổi do bịt mắt lành kéo dài. Để tránh biến chứng này cần theo dõi sát và thử thị lực của mắt lành trong quá trình bịt mắt hoặc gia phạt.

4. Tuyển áp dụng và người thực hiện

4.1. Tại cộng đồng: hướng dẫn cho người nhà người bệnh phương pháp bịt mắt hoặc gia phạt, tuân thủ thời gian bịt và thời gian hẹn khám lại.

4.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: cho trẻ tập tại phòng tập nhược thị có sự hướng dẫn của KTV, điều dưỡng chuyên khoa mắt. Định kỳ sau mỗi đợt tập, bác sỹ chuyên khoa mắt khám và đánh giá mức độ tiến triển thị lực.

4.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến: khi cần điều trị nguyên nhân, điều trị không phục hồi thị lực và khi có biến chứng nhược thị đảo ngược.

5. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

Tư vấn và hướng dẫn

- Phát hiện và điều trị sớm các nguyên nhân có thể gây nhược thị.

- Điều trị nhược thị càng sớm thì khả năng phục hồi của mắt nhược thị càng tốt. Nhiều nghiên cứu cho thấy nhược thị do lác có thể hồi phục nếu điều trị trước 6 tuổi, trong khi thời điểm này với nhược thị do lệch khúc xạ là 12 tuổi. Do đó với trẻ bị nhược thị dưới 12 tuổi thì việc điều trị là bắt buộc vì có khả năng hồi phục. Các trường hợp do tật khúc xạ cần phải được chỉnh kính tối ưu.

- Hướng dẫn cách bịt mắt và các biện pháp kích thích mắt nhược thị như khâu hạt cườm, tập trên phần mềm máy tính.

- Tuân thủ tốt quy trình điều trị.

BÀI 4. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ BẤT THƯỜNG PHÁT TRIỂN THỊ GIÁC BẨM SINH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Bất kỳ gia đình nào cũng luôn lo lắng khi con mình có thị lực kém và không có đáp ứng thị giác. Điều quan trọng là cần phải biết trẻ sơ sinh bình thường có thị giác bất thường hay không. Lúc trẻ mới sinh thị lực rất kém nhưng đến khoảng 2 tháng tuổi, mắt đã có thể nhìn theo vật và thị lực cũng đã phát triển; và đến 4 tháng tuổi, trẻ bình thường đã có những biểu hiện thị giác tốt như nhìn theo vật chuyển động, nhận diện khuôn mặt người quen... Nếu trẻ từ 4 tháng tuổi thiếu những biểu hiện có thị giác, cần phải đến khám bác sĩ nhãn nhi. Việc khám ánh hồng đồng tử cần được thực hiện ngay từ lúc trẻ vừa sinh và trong tất cả các lần khám mắt của trẻ. Ánh hồng đồng tử đặc biệt quan trọng khi trẻ có các biểu hiện bất thường thị giác, các bệnh lý có thể gây bất thường ánh hồng đồng tử bao gồm các bệnh lý về TTT, dịch kính, võng mạc... Bên cạnh đó, mù vỏ não hoặc kém định thị (rung giật nhãn cầu) biểu hiện các bất thường thị giác có thể nhận thấy rất sớm trên trẻ nhỏ.

- Trẻ khi sinh bị mù hai mắt hoặc các bệnh lý gây thị lực kém trong những tháng tuổi đầu thường gây rung giật nhãn cầu (trừ trường hợp mù vỏ não). Nếu các bệnh lý không cân xứng giữa hai mắt hoặc chỉ bị một mắt thì thường không gây rung giật nhãn cầu mà chỉ gây nhược thị.

2. Nguyên nhân

Các nguyên nhân gây mù bẩm sinh hoặc nhược thị có thể chia thành 5 nhóm:

2.1. Hình ảnh trên võng mạc bị mờ hoặc bị che khuất

- Đục thủy tinh thể bẩm sinh
- Glôcôm có đục giác mạc
- Đục giác mạc bẩm sinh (bất thường Peter)
- Đục dịch kính (xuất huyết)
- Tật khúc xạ cao

2.2. Bệnh lý võng mạc

- Mù Leber
- Bệnh Toxoplasmosis bẩm sinh (sẹo võng mạc hai mắt)
- Bạch tạng

- Tật không có mống mắt
- Bệnh võng mạc trẻ đẻ non
- Loạn sản võng mạc
- Mất thị lực màu (achromatopsia)
- Khuyết hoàng điểm
- Sẹo hoàng điểm (nhiễm toxoplasma)

2.3. Các bệnh lý đầu thị thần kinh

- Thiếu sản đĩa thị
- Khuyết đĩa thị
- Teo đĩa thị di truyền

2.4. Mù võ não

- Thiếu oxy sơ sinh (Neonatal anoxia)
- Các bất thường não bẩm sinh

2.5. Các bệnh lý thần kinh thị giác

- Hội chứng Zellweger
- Rối loạn chuyển hóa do thiếu men vi thể peroxy (peroxisome) liên kết giới tính X hay bệnh adrenoleukodystrophy (ALD)
- Bệnh Refsum

a. Hình ảnh trên võng mạc bị mờ hoặc bị che khuất

Các nguyên nhân gây tình trạng này có thể do các bệnh lý của mi mắt (sụp mi, u mi...) gây che quá diện đồng tử, các bệnh lý đục giác mạc (glôcôm bẩm sinh gây đục giác mạc, các bệnh đục giác mạc bẩm sinh), đục TTT (bẩm sinh hoặc mắc phải), dịch kính đục do xuất huyết hoặc viêm nhiễm và tật khúc xạ cao một hoặc hai mắt. Các hình ảnh thu nhận được trên võng mạc bị mờ hoặc bị che khuất trong những năm tuổi đầu sẽ gây gián đoạn quá trình phát triển thị giác bình thường dẫn đến nhược thị nặng hoặc rung giật nhãn cầu nếu không được phát hiện, điều trị sớm. Từ lúc trẻ mới sinh và các lần thăm khám mắt sau đó, chỉ cần đèn pin cũng có thể phát hiện sơ bộ trẻ có bất thường về mi mắt, đục giác mạc hay đục TTT và các bệnh ánh đồng tử trắng khác. Trẻ sơ sinh có đục các môi trường trong suốt ở mắt thường biểu hiện bất thường ánh hồng đồng tử và có thể phát hiện với máy soi đáy mắt trực tiếp hoặc phương pháp chụp ảnh chẩn đoán tại các trung tâm mắt trẻ em.

b. Bệnh lý võng mạc

Võng mạc và đặc biệt hoàng điểm là vùng cho thị lực tốt nhất và tạo hình ảnh rõ nét với độ phân giải cao. Các bệnh lý tổn thương võng mạc, đặc biệt tổn thương ở vùng hoàng điểm là nguyên nhân gây giảm thị lực và mù lòa cho trẻ.

c. Bệnh lý thị thần kinh

Đầu thị thần kinh là nơi tập trung sợi trục của tế bào hạch, dẫn truyền thông tin lên não. Bất thường thị thần kinh thường gặp nhất là thiếu sản đầu thị thần kinh và có thể liên quan đến rất nhiều bất thường của hệ thần kinh trung ương hoặc các bệnh lý toàn thân. Khi mắc bệnh này, có thể ánh hồng đồng tử bình thường nhưng trẻ có thể có biểu hiện thị lực kém, rung giật nhãn cầu (khi bị hai mắt) hoặc lác (khi bị một mắt). Khi soi đáy mắt có thể thấy đĩa thị nhỏ kèm giảm sắc tố quanh gai, mạch máu ngoằn ngoèo.

d) Mù vỏ não

Mù vỏ não có thể do tổn thương ở tia thị hoặc vỏ não vùng chẩm. Vỏ não vùng chẩm rất nhạy cảm với thiếu oxy bởi vì đây là vùng có rất nhiều mạch máu não. Trẻ sinh ra khi ngạt hoặc thiếu oxy có thể gây mù vỏ não. Các nguyên nhân khác như não úng thủy, đột quy, xuất huyết nội sọ và các thiếu sản vùng não cũng gây ra hiện tượng mù vỏ não. Khác với các nguyên nhân gây giảm thị lực và mù đã đề cập ở trên, trẻ bị mù vỏ não thường không thấy bất thường khi khám kiểm tra ánh hồng đồng tử, lác hay rung giật nhãn cầu. Trẻ chỉ biểu hiện không có đáp ứng thị giác với các vật tiêu kích thích và có phản xạ đồng tử yếu hoặc không có. Đối với những trẻ bị bệnh này, có thể phải sử dụng đến chụp cộng hưởng từ đường dẫn truyền thị giác và não để hỗ trợ chẩn đoán.

e) Nhược thị: tham khảo bài nhược thị

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm có thể giúp cải thiện thị lực và thậm chí đạt được mức thị lực tốt nhất.

II. Phát hiện sớm

1. Khám sàng lọc và phát hiện bất thường thị giác ở trẻ nhỏ

- Phát hiện và điều trị sớm các bệnh lý tại mắt của trẻ nhỏ là yêu cầu bắt buộc. Các bệnh lý như đục TTT bẩm sinh, glôcôm bẩm sinh, u nguyên bào võng mạc... cần điều trị sớm. Trì hoãn chẩn đoán có thể gây mất thị lực không hồi phục và đối với bệnh u nguyên bào võng mạc, có thể gây tử vong. Chính vì vậy, cần phải chú ý, khám sàng lọc tất cả các trẻ từ lúc sinh đến tuổi trưởng thành.

- Tổ chức Y tế Thế giới đã đưa ra Hướng dẫn Chương trình khám sàng lọc sức khỏe cộng đồng nhằm phát hiện sớm và điều trị kịp thời. Đó là những bệnh lý gây ảnh hưởng lớn đến sức khỏe nhưng có thể điều trị được khi phát hiện sớm.

Bệnh dễ chẩn đoán và có sẵn các khám nghiệm cũng như điều trị, được pháp luật cho phép và cộng đồng chấp nhận; giá thành cho phát hiện, chẩn đoán và điều trị cần phù hợp với điều kiện kinh tế của hệ thống chăm sóc y tế.

- Khám sàng lọc thị giác có thể chia thành 4 độ tuổi, trong đó có những tiêu chuẩn và đặc trưng bệnh lý riêng

| Độ tuổi | Trẻ đẻ non | Trẻ 0 - 1 tuổi | Trẻ 1 - 6 tuổi | Trẻ > 6 tuổi |
|-----------------------|--|---|---|--|
| Bệnh lý cần phát hiện | Bệnh võng mạc trẻ đẻ non | - Đục TTT bẩm sinh - Glôcôm bẩm sinh - Các bệnh lý bán phần trước bẩm sinh (đục TTT, glôcôm bẩm sinh...) - U nguyên bào võng mạc | - Các yếu tố gây nhược thị - Lác - Tật khúc xạ cao và lệch khúc xạ - Các bệnh lý nhiễm trùng hoặc chấn thương... | Tật khúc xạ |
| Địa điểm khám | Khoa sơ sinh hoặc khoa mắt trẻ em | Phòng khám mắt trẻ em | Phòng khám mắt trẻ em hoặc khám sàng lọc tại nhà trẻ, cộng đồng | Phòng khám mắt hoặc y tế trường học |
| Trang thiết bị | Máy soi đáy mắt gián tiếp và ấn củng mạc | - Đèn pin - Máy soi đáy mắt trực tiếp và gián tiếp | - Bảng thị lực theo tuổi - Máy khúc xạ - Máy soi đáy mắt - Máy soi bóng đồng tử | - Bảng thị lực - Máy khúc xạ - Máy soi đáy mắt - Máy soi bóng đồng tử |

2. Tiếp cận với trẻ có phát triển thị giác bất thường

- Cần hỏi rõ tiền sử những vấn đề về thị giác của các thành viên trong gia đình, đặc biệt nếu NB là trẻ trai, vì có thể là các bệnh lý có di truyền liên kết nhiễm sắc thể X. Nếu anh chị em ruột của NB cũng mắc bệnh nhưng bố mẹ không có biểu hiện bệnh thì có thể là di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường.

- Các chi tiết về tiền sử lúc mang thai của mẹ NB cũng cần được hỏi kỹ: các yếu tố quan trọng như nhiễm trùng, nhiễm độc, dùng thuốc hoặc chấn thương. Các vấn đề như trẻ đẻ non, chậm phát triển bào thai, nhịp tim chậm và thiếu oxy... là rất quan trọng. Bác sĩ nhân nhi cần xem xét các bất thường toàn thân hoặc chậm phát triển theo các mốc phát triển bình thường của trẻ.

- Khám trẻ nhỏ cần phải chú ý đến việc định thị và đáp ứng phản xạ đồng tử đồng đều giữa hai mắt, mức độ thẳng trục nhãn cầu và vận nhãn, phát hiện có chuyển động bất thường hay rung giật nhãn cầu. Cần khám chi tiết về đáy mắt cùng tình trạng khúc xạ của trẻ. Phản xạ đồng tử chậm khi trẻ có các bệnh lý tổn thương phía trước của đường dẫn truyền thị giác như các bệnh của võng mạc, thiếu sản hoặc teo đĩa thị, khuyết hắc mạc và gai thị...

- Rung giật nhãn cầu được biểu hiện bằng rung giật kiểu quả lắc hoặc lò xo. Rung giật nhãn cầu bẩm sinh ở trẻ em thường do rối loạn bất thường thị giác trước thể gôi. Mặc dù là thuật ngữ bẩm sinh nhưng rung giật nhãn cầu có thể

xuất hiện sau khi sinh 2 - 3 tháng (xem thêm bài Rung giật nhãn cầu). Bất thường thị giác ở một hoặc hai mắt có thể do mắt bị lệch trục, lác trong hoặc lác ngoài có thể xuất hiện.

- Khi trẻ có thị lực kém cần phải xác định vị trí tổn thương trên hệ thống thị giác. Thông thường, sẽ xác định các tổn thương thị giác trước thể gôi hoặc các nguyên nhân sau thể gôi (hay còn gọi là mù võ não). Tuy nhiên, có những tổn thương xảy ra do các nguyên nhân trên đường dẫn truyền thị giác trước thể gôi và sau thể gôi.

- *Giảm thị lực trước thể gôi:* Rung giật nhãn cầu có thể là biểu hiện lâm sàng của việc giảm thị lực do tổn thương trước thể gôi cả hai mắt. Lác cũng có thể xuất hiện khi có tổn thương trước thể gôi ở một mắt. Các nguyên nhân gây bệnh có thể được các bác sĩ nhãn nhi khám và phát hiện. Biểu hiện các bệnh lý này có thể do bất thường mi mắt (sụp mi, u máu mi...), bất thường giác mạc và bán phần trước (bất thường Peter, củng mạc hóa giác mạc...), đục TTT, glôcôm bẩm sinh. Bên cạnh đó, có thể có thiếu sản đĩa thị cũng là một nguyên nhân thường gặp trong các bệnh lý thị thần kinh bất thường của mắt gây giảm chức năng thị giác trước thể gôi ở trẻ em. Cần kiểm tra một số xét nghiệm về nội tiết để phát hiện các tổn thương thị giác liên quan tới vùng dưới đồi. Có thể cần chụp cộng hưởng từ (MRI) não nếu trẻ có các tổn thương hệ thống thần kinh trung ương phối hợp. Các bệnh lý bẩm sinh của đĩa thị như đĩa thị hình hoa bìm bìm (morning glory), hay khuyết đĩa thị... cũng là những nguyên nhân gây giảm thị lực trước thể gôi. Teo đĩa thị cũng là nguyên nhân gây giảm thị lực trước thể gôi, các nguyên nhân có thể gặp như não úng thủy, u não, chấn động não hoặc thiếu oxy não, các bệnh lý chuyển hóa hoặc bệnh lý thị thần kinh có tính di truyền bẩm sinh. Teo đĩa thị có thể đơn độc hoặc kèm theo các bệnh lý thần kinh hoặc toàn thân khác, chính vì vậy cần làm thêm các chẩn đoán hình ảnh về thần kinh và toàn thân phụ thuộc vào các biểu hiện và phát hiện trên lâm sàng (xem thêm phần bất thường đĩa thị bẩm sinh).

- Ngoài ra, khi trẻ có thị giác kém phát triển có thể do bất thường của võng mạc do thiếu sản võng mạc hay loạn dưỡng hoàng điểm bẩm sinh gồm mù bẩm sinh Leber, loạn dưỡng tế bào nón, quáng gà... Trong các trường hợp này, thường không thấy thay đổi biểu mô sắc tố võng mạc, tuy nhiên có thể thấy mạch máu võng mạc co nhỏ và bạc màu đĩa thị. Các biểu hiện lâm sàng gợi ý có thiếu sản võng mạc bao gồm sợ ánh sáng, tật khúc xạ cao (cận hoặc viễn thị nặng), phản xạ đồng tử giảm và có dấu hiệu tay - mắt (trẻ thường ấn ngón cái hoặc ngón trỏ vào mắt để cố gắng kích thích võng mạc). Điện võng mạc (ERG) có thể hỗ trợ chẩn đoán các bệnh lý võng mạc trên các trẻ có thị lực kém nhưng cấu trúc nhãn cầu bình thường. Thị lực thấp và rung giật nhãn cầu có thể do thiếu sản hoàng điểm, thường gặp trong bệnh bạch tạng và tật không có mống mắt bẩm sinh. Khi khám trên trẻ cần chú ý biểu hiện không có

mống mắt hoặc mắt ánh trung tâm, giảm sắc tố ở võng mạc (xem chi tiết tại chương các bệnh lý võng mạc - hoàng điểm).

- *Tổn thương thị giác sau thể gối*: là các tổn thương võ gây ra giảm thị lực phía sau thể gối. Các bệnh lý bao gồm tổn thương tia thị giác cũng như tổn thương thùy chẩm. Tổn thương võ thị giác là nguyên nhân thường gặp của các bệnh lý thị giác trẻ em tại các nước phát triển. Nguyên nhân có thể bẩm sinh hoặc mắc phải bao gồm nhiễm trùng bào thai, loạn sản não, xuất huyết nội sọ, não úng thủy, viêm não - màng não... Trẻ có tổn thương võ thị giác có biểu hiện về bất thường thị giác ở các mức độ rất khác nhau. Khám lâm sàng thường thấy cấu trúc nhãn cầu bình thường, phản xạ đồng tử bình thường và vận nhãn bình thường (không có rung giật nhãn cầu), có thể thấy teo gai thị (do thoái hóa sinap chuyển). Xét nghiệm điện võng mạc bình thường, điện chẩm kích thích có thể bình thường hoặc giảm. Chẩn đoán hình ảnh hệ thần kinh có thể bình thường hoặc bất thường như có teo não, tổn thương dải thị giác và tia thị hoặc vùng não thất. Trẻ có hình ảnh hệ thần kinh bình thường thì có tiên lượng tốt. Phụ thuộc vào tổn thương mà mù võ não có thể thoáng qua hoặc kéo dài, có thể đơn độc hoặc kèm theo các tổn thương thần kinh khác.

BÀI 5. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TẬT KHÚC XẠ Ở TRẺ EM

I. Đại cương

1. Định nghĩa:

- Tật khúc xạ là hiện tượng mắt tương hợp giữa chiều dài trục nhãn cầu và tiêu cự hội tụ ảnh. Mắt trẻ em trải qua quá trình chính thị hóa tức là làm sao để giảm tật khúc xạ. Cơ chế phối hợp phát triển hệ quang học và cấu trúc của mắt chưa rõ ràng. Nghiên cứu trên súc vật cho thấy là do tác động của kích thích thị giác làm cho dừng phát triển chiều dài trục nhãn cầu, yếu tố gây ra và làm cận thị tiến triển.

- Tật khúc xạ là rối loạn thị giác hay gặp nhất, chiếm 1/3 người trưởng thành, là nguyên nhân gây giảm thị lực chủ yếu trên thế giới. Tỷ lệ tật khúc xạ thay đổi theo từng nước. Đông Nam Á có tỷ lệ mắc cao hơn, có nơi tỷ lệ mắc lên đến 80% học sinh đã tốt nghiệp. Các biến chứng liên quan đến cận thị có thoái hóa võng mạc, bong võng mạc, glôcôm và đục TTT.

- Tỷ lệ tật khúc xạ tại Việt Nam hiện nay chiếm khoảng từ 15 - 40%, tương ứng khoảng từ 14 - 36 triệu người mắc. Trẻ em trong độ tuổi từ 6 - 15 tuổi có tỷ lệ mắc tật khúc xạ từ 20 - 40% ở khu vực thành thị, và từ 10 - 15% tại khu vực nông thôn. Điều này nghĩa là có khoảng 3 triệu trẻ em đang có tật khúc xạ cần được chỉnh kính và con số này sẽ ngày một tăng cao. Ở một số trường học nội thành, tỷ lệ mắc tật khúc xạ là 50%. Các tật khúc xạ bao gồm cận thị, viễn thị và loạn thị.

- Cận thị: Mắt cận thị là mắt mà công suất của quang hệ cao hơn so với chiều dài trục trước sau nhãn cầu, do đó các tia sáng song song từ vô cực khi vào mắt sẽ hội tụ phía trước võng mạc. Vì thế ảnh bị mờ và lớn hơn bình thường, mắt cận thị không nhìn thấy rõ các vật ở xa.

- Viễn thị: Mắt viễn thị là mắt mà công suất của quang hệ kém so với chiều dài trục trước sau nhãn cầu, do đó các tia sáng song song từ vô cực khi vào mắt sẽ hội tụ phía sau võng mạc. Càng di chuyển dần về phía mắt, ảnh của vật càng lùi ra xa sau võng mạc. Như vậy về lý thuyết mắt viễn thị không thể nhìn rõ vật dù vật ở vị trí nào trước mắt.

- Loạn thị: Mắt loạn thị do thay đổi độ cong của giác mạc hoặc thể thủy tinh ở các kinh tuyến khác nhau làm cho tia sáng không hội tụ ở một điểm duy nhất mà hội tụ trên hai đường tiêu. Đường tiêu trước là của tuyến có độ khúc xạ mạnh hơn và đường tiêu sau là của tuyến có độ khúc xạ yếu hơn. Mắt loạn thị nhìn các vật bị biến dạng, mức độ biến dạng tùy thuộc mức độ loạn thị.

2. Nguyên nhân

2.1. Cận thị

- Do trục: chiều dài trục trước sau của nhãn cầu quá dài, trong khi công suất của quang hệ là bình thường.

- Do công suất của quang hệ: công suất khúc xạ của quang hệ quá cao, trong khi chiều dài trục nhãn cầu bình thường.

- Nguyên nhân cận thị còn có thể được nêu chi tiết hơn:

+ Cận thị do chiết suất: chiết suất bất thường của 1 hoặc 2 môi trường trong suốt của mắt (giác mạc và TTT).

+ Cận thị do độ cong: do sự gia tăng bán kính độ cong của giác mạc hoặc TTT.

- Yếu tố được xem là có liên quan đến cận thị ở trẻ em là nhìn gần nhiều trong một khoảng thời gian kéo dài

2.2. Viễn thị

a. Viễn thị sinh lý

Viễn thị sinh lý là do sự kết hợp giữa yếu tố di truyền và các biến đổi sinh lý khác của mắt. Yếu tố môi trường gây tác động lên viễn thị ít hơn so với cận thị.

- Do trục: chiều dài trục trước sau của nhãn cầu quá ngắn (nhãn cầu nhỏ) trong khi công suất của quang hệ bình thường. Nhãn cầu thường ít khi ngắn hơn bình thường 2mm và mỗi mm tương ứng với +3.00D viễn thị. Do đó viễn thị trên +6.00D thường ít gặp.

- Do công suất của quang hệ: công suất khúc xạ của quang hệ quá thấp trong khi chiều dài trục nhãn cầu bình thường. Trường hợp có thể gây ra bởi tình trạng giác mạc dẹt có thể đi kèm với sự giảm hội tụ của TTT. Khi gia tăng bán kính độ cong 1mm có thể gây ra +6.00D viễn thị và thường những trường hợp này thường kèm loạn thị.

b. Viễn thị bệnh lý

Viễn thị bệnh lý gây ra bởi sự phát triển bất thường diễn ra trong quá trình bào thai hoặc sơ sinh, do các biến đổi ở giác mạc và TTT, do viêm hoặc u tăng sinh ở hắc võng mạc hoặc hốc mắt, hoặc do nguyên nhân thần kinh hoặc hóa học.

2.3. Loạn thị

a. Do giác mạc

- Đây là nguyên nhân thông thường nhất gây ra loạn thị. Do sự khác biệt về chiết suất giữa các môi trường nên một sự thay đổi bán kính độ cong không

lớn trên giác mạc cũng có thể gây sự khác biệt lớn về mặt công suất giữa các kinh tuyến và từ đó tạo ra loạn thị.

- Một số nghiên cứu cho thấy do sự đè ép của mi mắt, các khối u hoặc chắp lẹo bên ngoài vào nhãn cầu cũng có thể gây loạn thị.

b. Do thể thủy tinh

Loạn thị của TTT thường là loạn thị nghịch. Loạn thị nghịch phối hợp với loạn thị thuận của giác mạc sẽ làm cho mắt trở thành không bị loạn thị. Đây là trường hợp của đa số các mắt thông thường.

3. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm

Chẩn đoán và điều chỉnh sớm tật khúc xạ giúp cải thiện thị lực cho trẻ ở tuổi đi học và có thể tránh cho trẻ khỏi các biến chứng như lác hoặc nhược thị. Đối với trẻ lớn trong độ tuổi đi học, nếu tật khúc xạ không được điều chỉnh có thể gây ảnh hưởng đến khả năng tiếp thu và có thể gây cảm giác không thoải mái và giảm chức năng thị giác.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

Triệu chứng điển hình của cận thị là mờ ở thị lực nhìn xa vì vậy trẻ bị cận thị luôn nhìn gần, nếu không có kính đeo trẻ hay nhức mắt, mỏi mắt. Với trẻ viễn thị thì trẻ nhìn xa và gần đều mờ, trẻ phải cố gắng điều tiết để nhìn cho rõ nên mệt mỏi, nhức mắt, đau đầu và có thể kèm song thị, suy giảm điều tiết, rối loạn thị giác 2 mắt, nhược thị và lác. Đỏ mắt, chảy nước mắt, nheo mắt, hay nhắm mắt hoặc nhú mày nhất là khi đọc. Các triệu chứng khác như mệt mỏi thị giác, hay chớp mắt, mờ mắt thường xuyên hoặc từng lúc, giảm chức năng thị giác 2 mắt và sự phối hợp mắt - tay có thể kèm với việc đọc khó hoặc ghét đọc sách. Trong khi đó triệu chứng của loạn thị thường là hình ảnh bị biến dạng, có thể nhìn mờ cả xa lẫn gần, nhức đầu mỏi mắt (vùng trán và thái dương), nheo mắt, chảy nước mắt, mắt bị kích thích.

2. Phân loại tật khúc xạ thường dựa vào mức độ

2.1. Cận thị

- Cận nhẹ: < -3.00D
- Cận trung bình: -3.00D đến -6.00D
- Cận nặng: > -6.00D

2.2. Viễn thị

- Viễn nhẹ: < +2.50D
- Viễn trung bình: +2.50D đến +5.00D

- Viễn nặng: $> +5.00D$

2.3. Loạn thị

- Loạn thị đều: 2 kính tuyến chính vuông góc với nhau.

- Loạn thị không đều: 2 kính tuyến chính không vuông góc với nhau, có thể gặp trong trường hợp sẹo giác hoặc giác mạc chóp.

3. Phương pháp đánh giá tật khúc xạ

Có thể dùng máy đo khúc xạ và phương pháp soi bóng đồng tử. Với phương pháp khúc xạ máy thì có ưu điểm là nhanh, phù hợp cho khám sàng lọc học đường với số lượng trẻ đông. Tuy nhiên kết quả thường không hoàn toàn chính xác, cần phải khám chuyên sâu thêm để xác định mức độ tật khúc xạ. Với phương pháp soi bóng đồng tử thì cho kết quả chính xác nhưng không thực hiện khám sàng lọc được vì đo lâu và cần phải đào tạo mới thực hiện được.

4. Tuyên áp dụng và người thực hiện

4.1. Tại cộng đồng: kỹ thuật viên khúc xạ được đào tạo có thể khám sàng lọc và đo khúc xạ bằng máy đo khúc xạ.

4.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: Bác sỹ nhãn khoa và khúc xạ nhãn khoa khám và đo khúc xạ bằng phương pháp soi bóng đồng tử.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

Điều chỉnh tật khúc xạ ở trẻ em khác biệt so với người lớn vì các lý do sau: hệ thống thị giác của trẻ đang phát triển, võ não thị giác của trẻ còn mềm dẻo, đôi khi việc đeo kính có thể làm ảnh hưởng đến quá trình chính thị hóa của trẻ. Vì vậy, khi kê đơn kính điều chỉnh tật khúc xạ cho trẻ, ta cần lưu ý:

- Các vấn đề về khúc xạ ở trẻ em cần điều chỉnh là: cận thị, viễn thị, loạn thị và bất đồng khúc xạ.

- Trong trường hợp kê đơn kính cho trẻ em, cần phân theo lứa tuổi: sơ sinh đến 2 tuổi, trẻ từ 2 - 5 tuổi và lứa tuổi đi học (≥ 6 tuổi).

- Ở trẻ em, cần phải đo khúc xạ có liệt thể mi để xác định chỉ số khúc xạ thực. Không được kê đơn kính cho trẻ chưa đi học mà không đo khúc xạ có liệt thể mi, đặc biệt là trẻ gặp khó khăn khi xác định chỉ số khúc xạ chủ quan.

2. Các kỹ thuật can thiệp

2.1. Điều chỉnh cận thị

a. Điều chỉnh cận thị ở trẻ < 2 tuổi

- Thị lực ở trẻ: trẻ sơ sinh chỉ có nhu cầu nhìn gương mặt mẹ cách mắt 25cm. Trẻ biết đi chỉ cần nhìn những vật cách mắt 0.50 - 1m, trẻ lớn hơn cũng chỉ cần nhìn đến 2m và không cần phải chỉnh kính đủ số. Các nghiên cứu của Hội nhãn khoa Mỹ hay Nhóm nghiên cứu bệnh mắt trẻ em (PEDIG) đều xác định ngưỡng chỉnh kính cận cho trẻ là -3.00D và ở trẻ còn quá nhỏ thì ngưỡng này có thể cao hơn. Với trẻ đi học, nên chỉnh kính đủ số. Nếu trẻ không bị nhược thị thì không nhất thiết phải đeo kính.

- Nếu có loạn thị đi kèm $\geq 0,75DC$ ta cần điều chỉnh loạn thị này.

b. Điều chỉnh cận thị trẻ 2 - 5 tuổi

- Cận thị -0.50D chưa cần chỉnh kính vì thị lực trẻ vào khoảng 20/40 (5/10). Cận thị -1.00 đến -2.00D mới cần đeo kính điều chỉnh.

- Nếu chưa điều chỉnh thì trẻ cần được khám khúc xạ 6 tháng một lần để theo dõi khi ảnh hưởng đến thị lực mới cần điều chỉnh.

c) Điều chỉnh cận thị trẻ lứa tuổi đi học

- Ở lứa tuổi này cận thị cần điều chỉnh toàn bộ. Nếu thị lực chưa chỉnh kính từ 20/80 (3/10) đến 20/40 (5/10) thì trẻ chỉ cần đeo kính khi đi học hoặc khi nhìn xa.

- Nếu thị lực chưa chỉnh kính $< 20/100$ (2/10) thì trẻ cần được đeo kính thường xuyên. Nếu có loạn thị đi kèm thì loạn thị này cần được điều chỉnh.

- Trẻ cần được tái khám và theo dõi mỗi 6 tháng vì độ cận tiếp tục tăng.

2.2. Điều chỉnh viễn thị

a. Điều chỉnh viễn thị cho trẻ < 2 tuổi

- Viễn thị nhẹ không cần điều chỉnh ngoại trừ trường hợp trẻ có lác trong hoặc nhược thị, hoặc các rối loạn thị giác khác.

- Viễn thị trung bình và nặng cần được điều chỉnh kính. Chỉ cần điều chỉnh 1 phần của viễn thị, loạn thị kèm theo 0,75DC cần được điều chỉnh toàn bộ.

- Trẻ có nhược thị cần được điều trị bịt mắt kịp thời.

- Trẻ nhỏ có viễn thị nặng cả 2 mắt có thể không đi kèm lác trong, khi điều chỉnh một phần của viễn thị trẻ sẽ bắt đầu có lác trong do nỗ lực điều tiết. Trong trường hợp này, trẻ cần được đeo kính điều chỉnh toàn bộ độ viễn.

- Trẻ có viễn thị kèm lác trong: cần được đeo kính điều chỉnh toàn bộ độ viễn và trẻ nhỏ có lác trong có thể thích nghi công thức điều chỉnh toàn bộ dễ dàng (trợ giúp bằng thuốc liệt điều tiết - nếu cần).

b. Điều chỉnh viễn thị trẻ 2 - 5 tuổi

- Viễn thị từ +2.00D đến +3.00D và không có triệu chứng thì không cần kê đơn kính. Nếu có kèm triệu chứng và loạn thị thì loạn thị cần điều chỉnh toàn bộ.

- Cần nhắc giảm độ viễn cho trẻ nếu các triệu chứng cải thiện. Nếu viễn thị $> +4.00D$ thì cho đeo độ kính giảm đi +2.00D từ khúc xạ khách quan.

- Trẻ ≤ 3 tuổi cần được đeo kính điều chỉnh khi viễn thị $\geq +4.50D$.

- Đối với trẻ 4 tuổi, đeo kính điều chỉnh khi có cải thiện thị lực hoặc khi có lác trong (không có giới hạn về độ điều chỉnh).

c) Điều chỉnh viễn thị trẻ lứa tuổi đi học

- Trẻ thường khó chấp nhận công thức điều chỉnh viễn thị toàn bộ. Nếu không có lác trong cần giảm bớt độ viễn và cho đeo công thức kính cầu tối ưu.

- Viễn thị $\geq +3.00D$ khi khám bằng phương pháp soi bóng đồng tử đi kèm với các triệu chứng thì cần được điều chỉnh giảm bớt phân nửa hoặc giảm đi +2.00D từ soi bóng đồng tử hoặc cho đeo kính cầu tối ưu.

2.3. Điều chỉnh loạn thị

a. Điều chỉnh loạn thị ở trẻ < 2 tuổi

- Loạn thị $\geq 1.50DC$ cần được điều chỉnh.

- Nếu loạn thị ở trẻ chủ yếu là loạn thị giác mạc thì loại loạn thị này thường khá ổn định.

- Các loạn thị $< 1.50DC$, đối xứng và đều cả 2 mắt thường không gây nhược thị đặc biệt là nếu trục loạn nằm ngang thì không cần thiết phải chỉnh kính ở trẻ em.

- Loạn thị xiên (loạn thị trục chéo) thường gây giảm thị lực nhiều hơn và cũng dễ gây nhược thị hơn các loạn thị thuận hoặc nghịch.

- Loạn thị hỗn hợp và hình nón Sturm hay cầu tương đương làm ảnh lên võng mạc thì thị lực vẫn tốt.

b. Điều chỉnh loạn thị ở trẻ 2 - 5 tuổi

- Loạn thị từ 1.00DC đến 2.00DC cần được điều chỉnh khi trẻ làm các công việc chi tiết.

- Loạn thị $\geq 2.00DC$ cần được điều chỉnh toàn bộ và trẻ cần đeo kính toàn thời gian.

- Trẻ cần được tái khám mỗi 6 tháng.

c. Điều chỉnh loạn thị ở trẻ lứa tuổi đi học

Trẻ có loạn thị ≥ 1.50 DC cần được đeo kính điều chỉnh toàn thời gian nhưng nên thử thị lực trước và sau chỉnh kính giúp quyết định có nên cho trẻ đeo kính hay không.

3. Tuyên áp dụng và người thực hiện

3.1. Tại cộng đồng: khám sàng lọc

3.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN: đo khúc xạ và cấp kính đeo

3.3. Tiêu chuẩn chuyển tuyến: khi có các biến chứng như thoái hóa dịch kính võng mạc, bong võng mạc đối với cận thị cao, lác trong nhược thị ở trẻ bị viễn thị.

4. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

Tư vấn và hướng dẫn

- Khuyến khích trẻ hoạt động ngoài trời và hạn chế nhìn gần đối với trẻ bị cận thị.

- Khi đọc sách hoặc làm các công việc đòi hỏi phải nhìn gần và tập trung cao độ thì cứ sau 45 phút cần cho mắt nghỉ ngơi. Khi nghỉ cần đứng lên đi lại và nhìn ra xa (nhìn ra ngoài cửa sổ).

- Khoảng cách đọc sách cần phù hợp. Khoảng cách lý tưởng để đọc sách được đo từ đầu ngón tay cái và ngón trỏ khi cong lại tới cùi chỏ. Khoảng cách này đối với người lớn là 35 đến 40 cm.

- Đủ ánh sáng khi đọc sách. Ngoài ánh sáng trong phòng cần một đèn bàn. Cách chiếu sáng tốt nhất là từ sau chiếu qua vai hơn là chiếu trực tiếp từ phía trước để tránh phản xạ vào mắt.

- Ngồi ngay ngắn, giữ cho lưng thẳng và thư giãn khi đọc sách hoặc làm máy tính.

- Đối với trẻ nhỏ, hạn chế thời gian xem truyền hình và chơi trò chơi điện tử.

- Ngồi cách ti vi khoảng cách bằng 7 lần chiều rộng của màn hình.

- Tham gia hoạt động ngoài trời giúp cho mắt nhìn xa và mắt được thư giãn.

5. Tái khám: định kỳ khoảng 4 - 6 tháng để đo lại mức độ khúc xạ.

BÀI 6. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CHẬM TRƯỞNG THÀNH THỊ GIÁC

I. Đại cương

Thuật ngữ chậm trưởng thành thị giác được Illingworth (1954) sử dụng đầu tiên khi mô tả trẻ có thị giác đáp ứng kém nhưng cải thiện chức năng thị giác khi trưởng thành. Hình thái chậm trưởng thành thị giác đơn thuần được chẩn đoán hồi cứu sau khi quan sát thấy có cải thiện về phản ứng chú ý kích thích thị giác sau một quá trình trẻ không thấy gì, trong khi cấu trúc nhãn cầu và đường dẫn truyền thị giác bình thường. Xác định biểu hiện chậm trưởng thành thị giác bao gồm biểu hiện chú ý thị giác của trẻ kèm với sự phát triển của nhãn cầu hoặc các biểu hiện thần kinh và toàn thân. Beauvieux và cộng sự (1965) cũng đã ghi nhận các biểu hiện bất thường trên đĩa thị của những trẻ được coi là “thiếu năng chú ý thị giác tạm thời”. Cùng với thời gian, hình ảnh đĩa thị trở nên bình thường tương tự của người lớn và chức năng thị giác cũng cải thiện. Hiện tượng này là do ảnh hưởng của quá trình myelin hóa của dây thần kinh thị giác và tác giả sử dụng thuật ngữ “giả teo đĩa thị do loạn sản myelin”. Tuy nhiên, Beauvieux cũng nhận thấy rằng tình trạng này có thể phức tạp hơn do pha trộn giữa các bất thường phát triển thần kinh và thị giác, thậm chí có thể gây ảnh hưởng đến chức năng thị giác. Tác giả coi đây là hai phạm trù dễ nhận biết ảnh hưởng đến trẻ. Lúc đầu, chậm trưởng thành thị giác là một bất thường đơn độc và có thể hồi phục nhanh và hoàn toàn trong 4–6 tháng. Sau đó, do liên quan đến các vấn đề như lác, tật khúc xạ cao hoặc chậm phát triển trí tuệ, thị giác cải thiện rất chậm và không hoàn toàn.

II. Phát hiện sớm

1. Biểu hiện lâm sàng

Trẻ vừa sinh ra chưa thể nhìn tốt nhưng sau 2 - 4 tháng mà mắt chưa định thị và nhìn theo đồ vật được thì có thể coi là chậm trưởng thành thị giác. Chẩn đoán chậm trưởng thành thị giác cần được kiểm tra tất cả các tổn thương thực thể tại mắt và toàn thân. Về cơ bản, bất thường thị giác này của trẻ có thể cải thiện theo thời gian; nhưng khi chậm trưởng thành thị giác có thể phối hợp với các bệnh lý tại mắt và toàn thân khác, thị giác sẽ không bao giờ trở lại bình thường. Đáng lưu ý là trẻ có chậm trưởng thành thị giác đơn thuần kèm không có phản xạ định thị, nhìn theo nhưng không có lác kèm theo. Nhiều trẻ có biểu hiện chậm phát triển tâm thần vận động, có thể có tiền sử đẻ non. Khám mắt có thể thấy đĩa thị hơi xám màu. Trẻ cũng cần phân biệt với các trẻ có chức năng thị giác kém kèm theo các bệnh lý đường dẫn truyền thị giác phía trước với biểu hiện rung giật nhãn cầu hoặc bất thường phản xạ đồng tử hoặc trẻ có vấn đề

bệnh lý của đường dẫn truyền thị giác trên não, các trẻ này có khả năng định thị rất kém nhưng không có rung giật nhãn cầu.

2. Phân loại và đánh giá

2.1. Phân loại của Fielder: 4 nhóm

- Nhóm 1: chậm trưởng thành thị giác đơn thuần với nhãn cầu bình thường. Nhóm 1A đơn độc và nhóm 1B: có tiền sử bất thường trước sinh.

- Nhóm 2: biểu hiện kèm theo bất thường phát triển thần kinh.

- Nhóm 3: kèm theo bạch tạng và rung giật nhãn cầu bẩm sinh.

- Nhóm 4: kèm theo bệnh lý mắt khác.

2.2. Đánh giá

- Đánh giá điện võng mạc, mắt trống test quang động và điện nhãn cầu bình thường trên những trẻ bị bệnh này. Điện chắm kích thích có thể bình thường hoặc bất thường. Thực tế thấy rằng hình dạng sóng rất thay đổi, thậm chí đối với trẻ có chú ý thị giác bình thường. Cần chú ý rằng các hình thái điện chắm kích thích khác nhau được thực hiện ở các nghiên cứu và các điều kiện làm thử nghiệm khác nhau, vì vậy nếu điện chắm kích thích bất thường thì cũng chắc chắn trẻ có chậm trưởng thành thị giác. Có bằng chứng thấy rằng giảm thính lực cũng có thể kèm giảm điện chắm kích thích trên trẻ chậm trưởng thành thị giác. Các nghiên cứu về chẩn đoán hình ảnh cũng cần được sử dụng để phát hiện các nguyên nhân bất thường cấu trúc trên trẻ > 4 tháng tuổi khi có biểu hiện lâm sàng của chậm trưởng thành thị giác.

- Các trẻ sinh non, thường có thể trạng rất yếu trong thời kỳ đầu, có thể biểu hiện chậm trưởng thành thị giác nhưng thường cải thiện tương tự nhóm I, có thể kèm một số tổn thương liên quan đến thể trạng yếu. Thường gặp những trẻ có động kinh hoặc các tổn thương do xuất huyết não liên quan đến tình trạng ngạt khi sinh, hạ glucose máu, hạ canxi... Trong hầu hết các trường hợp, chẩn đoán bao gồm các khám nghiệm sinh lý thần kinh như điện não đồ (EEG). Thị lực có cải thiện trên nhóm trẻ xuất huyết não kiểm soát được. Các vấn đề về đáp ứng thị giác hoặc phối hợp tay - mắt và hồi phục thị giác thường rất lâu, thường gặp trên những trẻ bị bạch tạng nhưng cũng có thể gặp trên trẻ bị đục TTT hai mắt, thiếu sản đĩa thị và các bệnh lý khác.

3. Chẩn đoán phân biệt

- Chẩn đoán phân biệt với các trẻ có thị lực kém, không có biểu hiện rung giật nhãn cầu và không có tổn thương nặng tại mắt và toàn thân, phân biệt chậm trưởng thành thị giác với cải thiện thị giác vỏ não. Trong hầu hết các trường hợp trẻ có cải thiện thị giác vỏ não có thể có tiền sử thiếu oxy não khi sinh hoặc có

các dấu hiệu thần kinh khác. Tuy nhiên, chỉ bằng chụp cộng hưởng từ (MRI) hoặc chụp cắt lớp vi tính (CT scan) mới có thể phân biệt hai rối loạn này. Các kỹ thuật chẩn đoán chức năng của não hiện nay có thể tiếp cận gần hơn với chất nền thần kinh ảnh hưởng đến chậm trưởng thành thị giác.

4. Theo dõi và tiên lượng

- Các bác sĩ nhãn khoa, nhi khoa và thần kinh cần phối hợp với nhau trong việc phát hiện, điều trị và theo dõi việc chậm trưởng thành thị giác của trẻ. Nếu có nghi ngờ trẻ bị chậm trưởng thành thị giác với phát triển tâm vận động bình thường, cần loại trừ các bệnh lý tại mắt hoặc toàn thân phối hợp.

- Hầu hết trẻ chậm trưởng thành thị giác bắt đầu biểu hiện khi 3 - 5 tháng tuổi và độ tuổi trung bình là 5,5 tháng. Phục hồi thị giác nhóm 1: 7 - 24 tuần, nhóm 2: 22 -78 tuần và nhóm 3,4: 13 - 28 tuần. Cải thiện chú ý thị giác có thể rất nhanh sau 1 - 2 tuần. NB có chậm trưởng thành thị giác đơn độc với các chức năng thần kinh bình thường có tiên lượng tốt và trẻ có định thị và đáp ứng thị giác bình thường khi 6 - 10 tháng tuổi, thị lực cải thiện theo thời gian. Tuy nhiên, những trẻ này có thể cần theo dõi cẩn thận hơn các trẻ khác sau khi đã có cải thiện tốt về thị giác. Trẻ có chậm trưởng thành thị giác kèm theo các tổn thương thần kinh hoặc động kinh thường có chậm phát triển thị giác và phục hồi chậm hơn nên cần kiểm tra và điều trị các bệnh lý đó càng sớm càng tốt.

CHƯƠNG V
PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM
TRẺ KHUYẾT TẬT VỀ THẦN KINH, TÂM THẦN

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ BẠI NÃO

I. Đại cương

1. Định nghĩa

Bại não là một thuật ngữ chung mô tả “một nhóm các rối loạn vĩnh viễn về phát triển vận động và tư thế, gây ra các giới hạn về hoạt động do những rối loạn không tiến triển xảy ra trong não bào thai hoặc não ở trẻ nhỏ đang phát triển. Các rối loạn vận động của bại não thường kèm theo những rối loạn về cảm giác, nhận cảm, nhận thức, giao tiếp và hành vi, động kinh và các vấn đề cơ xương thứ phát.”

2. Tỷ lệ

- Tỷ lệ mới mắc bại não ở các nước phát triển là 1,4-2,1 trên 1.000 trẻ sinh ra sống. Tại Việt Nam: Tỷ lệ mắc bại não chiếm 1,8 %.

- Bại não chiếm 31,7% tổng số trẻ tàn tật.

- Giới tính: Bại não hay gặp ở trẻ trai: trai/gái=1,35/1.

3. Yếu tố nguy cơ gây bại não ở trẻ em

3.1. Yếu tố nguy cơ trước sinh

- Mẹ có tiền sử bị sảy thai trước đó.

- Mẹ có dị tật bẩm sinh.

- Mẹ bị ngộ độc thai nghén.

- Ngoài ra còn có một số yếu tố nguy cơ khác như:

+ Mẹ bị Chậm PTTT.

+ Mẹ tiếp xúc hóa chất, thuốc trừ sâu.

+ Mẹ bị nhiễm virus, nhất là trong 3 tháng đầu.

+ Mẹ bị chấn thương.

+ Mẹ dùng thuốc khi mang thai.

+ Mẹ bị bệnh giáp trạng.

+ Mẹ bị đái đường khi mang thai...

3.2. Yếu tố nguy cơ trong sinh

- Đẻ non.

- Cân nặng khi sinh thấp.

- Ngạt khi sinh.

- Can thiệp sản khoa: Đẻ forcep, giác hút, đẻ chỉ huy.

- Vàng da nhân não.

3.3. Yếu tố nguy cơ sau sinh

- Chảy máu não-màng não.
- Nhiễm khuẩn thần kinh.
- Suy hô hấp nặng vì các nguyên nhân khác nhau.
- Chấn thương sọ não.
- Co giật do sốt cao đơn thuần.

4. Các biện pháp phòng ngừa Bại não

- Kiểm soát thai nghén.
- Hồi sức cấp cứu đẻ, sơ sinh kịp thời.
- Chẩn đoán bệnh và điều trị sớm các bệnh có liên quan đến bại não.

II. Phát hiện sớm

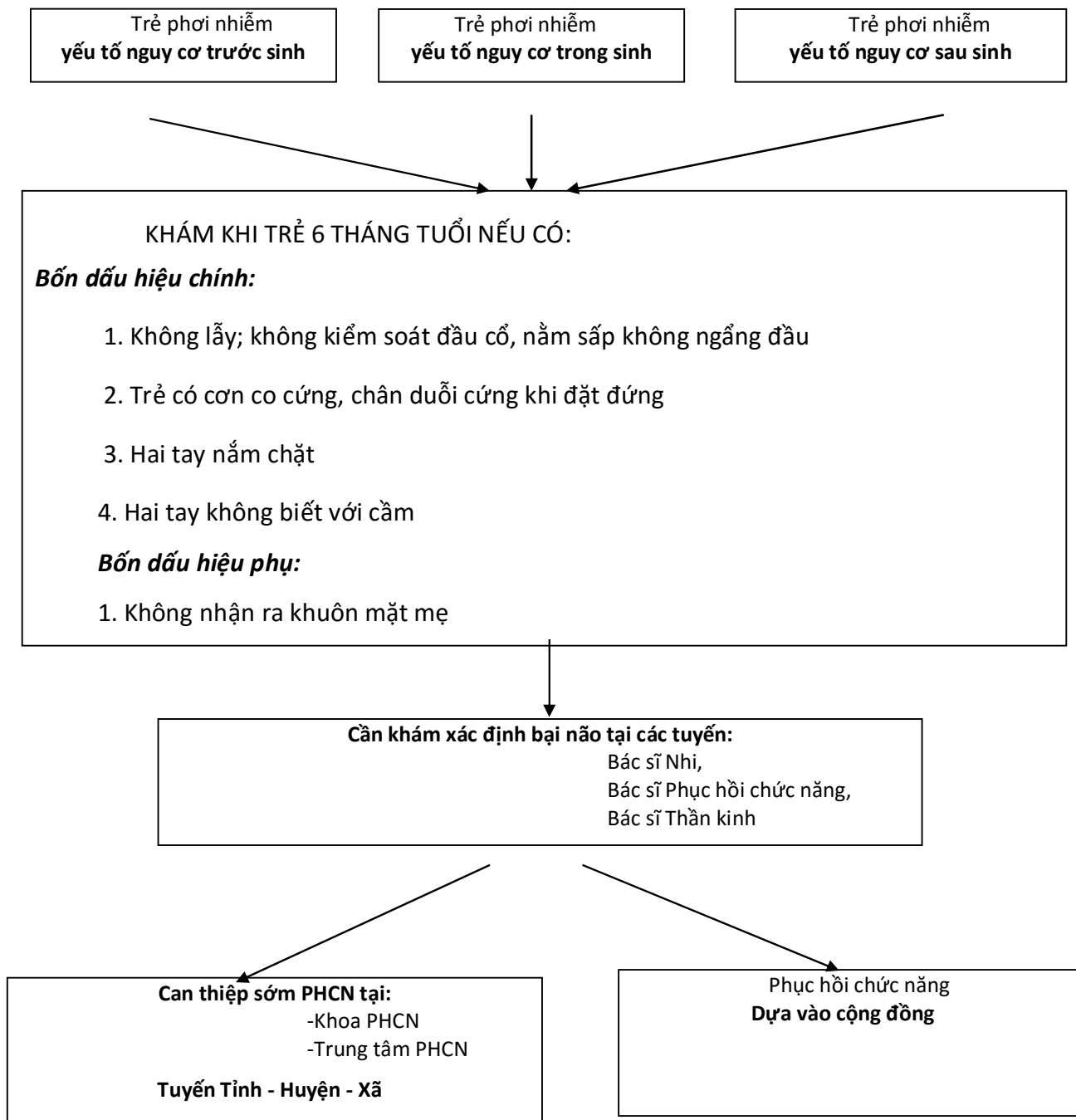
1 Dấu hiệu nhận biết sớm

+ Bốn dấu hiệu chính:

- (1) Trẻ có cơn co cứng hoặc/và chân duỗi cứng khi đặt đứng;
- (2) Không kiểm soát đầu cổ hoặc/và không biết lẫy hoặc/và nằm sấp không nâng đầu;
- (3) Hai tay luôn nắm chặt;
- (4) Hai tay không biết với cầm đồ vật.

+ Bốn dấu hiệu phụ:

- (1) Không nhận ra khuôn mặt mẹ.
- (2) Ăn uống khó khăn.
- (3) Không đáp ứng khi gọi hỏi.
- (4) Khóc nhiều suốt ngày đêm sau sinh.



Phác đồ phát hiện sớm trẻ bại não

2. Chẩn đoán bại não bao gồm

- Hỏi bệnh sử và xác định các yếu tố nguy cơ
- Khám thần kinh
- Lượng giá vận động chuẩn hoá
- Vận động Chung của Prechtl (Prechtl's General Movement) được chỉnh sửa cho bé <4 tháng (đánh giá tính chất của các cử động tự phát)

- Lượng giá Phát triển cho Trẻ nhỏ (Developmental Assessment of Young Children, DAYC) cho trẻ từ 6 đến 12 tháng tuổi (bảng câu hỏi bố mẹ về vận động tự ý)

- Hình ảnh học thần kinh
- Chẩn đoán phân biệt, bao gồm các bệnh lý tiến triển

3. Tiêu chuẩn chẩn đoán bại não theo thể lâm sàng

3.1. Thể co cứng: Có 2 tiêu chuẩn sau:

(1) Rối loạn về chức năng vận động do tổn thương hệ thần kinh trung ương:

- Tăng trương lực cơ ở các chi bị tổn thương.
- Giảm khả năng vận động riêng biệt tại từng khớp.
- Dấu hiệu tổn thương hệ tháp.
- Tăng phản xạ gân xương ở các chi bị tổn thương.
- Có các phản xạ nguyên thủy.
- Dinh dưỡng cơ: Không có teo cơ, co rút tại các khớp.
- Cảm giác: Có thể có rối loạn điều hoà cảm giác.
- TK sọ não: Có thể bị liệt.
- Các dấu hiệu khác: Đa động gân gót, co rút tại các khớp, cong vẹo cột sống, động kinh.

(2) Chậm phát triển trí tuệ ở các mức khác nhau

3.2. Thể múa vờn: có 2 tiêu chuẩn sau:

(1) Rối loạn về chức năng vận động do tổn thương hệ thần kinh trung ương:

- Trương lực cơ thay đổi lúc tăng lúc giảm ở tứ chi.
- Giảm khả năng vận động thô.
- Có các vận động không hữu ý.
- Dấu hiệu tổn thương ngoại tháp: rung giật, múa vờn.
- Phản xạ gân xương bình thường hoặc tăng ở các chi bị tổn thương.
- Có các phản xạ nguyên thủy.
- Dinh dưỡng cơ: Không có teo cơ, ít co rút tại các khớp.
- Cảm giác: Có thể rối loạn điều hoà cảm giác.
- TK sọ não: Có thể bị liệt.
- Các dấu hiệu khác: Động kinh, rối loạn nhai nuốt, điếc ở tần số cao.

(2) Chậm phát triển trí tuệ ở các mức khác nhau

3.3. *Thể thất điều (mất điều phối):* Có 2 tiêu chuẩn sau:

(1) Rối loạn về chức năng vận động do tổn thương hệ thần kinh trung ương:

- Giảm trương lực cơ toàn thân.

- Rối loạn hoặc mất điều phối vận động hữu ý (quá tầm, rối tầm, không thực hiện được động tác tinh vi, rối loạn thăng bằng đầu cổ và thân mình, dáng đi như người say rượu).

- Phản xạ gân xương bình thường hoặc tăng nhẹ.

- Có các phản xạ nguyên thủy:

+ Dinh dưỡng cơ: Không có teo cơ hoặc co rút tại các khớp.

+ Cảm giác: Có rối loạn điều hoà cảm giác.

+ TK sọ não: Có thể bị liệt.

+ Các dấu hiệu khác: Cong vẹo cột sống, động kinh...

(2) Chậm phát triển trí tuệ ở các mức khác nhau:

3.4. *Thể nhược (giảm trương lực):* Có 2 tiêu chuẩn sau:

(1) Rối loạn về chức năng vận động do tổn thương hệ thần kinh trung ương:

- Giảm trương lực cơ toàn thân,

- Giảm vận động hữu ý.

- Phản xạ gân xương bình thường hoặc tăng nhẹ.

- Có các phản xạ nguyên thủy:

- Dinh dưỡng cơ: Không có teo cơ hoặc co rút tại các khớp.

- Cảm giác: Có rối loạn điều hoà cảm giác.

- TK sọ não: Có thể bị liệt.

- Các dấu hiệu khác: Cong vẹo cột sống, động kinh, có dấu hiệu Babinski.

(2) Chậm phát triển trí tuệ ở các mức khác nhau:

3.5. *Thể phối hợp cơ cứng và múa vờn:* có 2 tiêu chuẩn sau:

(1) Rối loạn về chức năng vận động do tổn thương hệ thần kinh trung ương giống thể cơ cứng và múa vờn.

(2) Chậm phát triển trí tuệ ở các mức khác nhau.



Hình 1: Bại não thể co cứng (mẫu vận động khối)



Hình 2: Bại não thể múa vờn (ngồi)



Hình 3: Bại não thể múa vờn (đi)



Hình 5: Bại não thể co cứng – múa vờn



Hình 6: Bại não thể nhẽo



4. Xét nghiệm

- Điện não đồ: Hoạt động điện não cơ bản bất thường, có các hoạt động kích phát điển hình hoặc không điển hình, khu trú hoặc toàn thể hoá.

- Siêu âm qua thóp: Để tìm các tổn thương khu trú như chảy máu não, giãn não thất.

- Chụp cắt lớp vi tính hoặc cộng hưởng từ: Xác định một số tổn thương não.

- Chụp X-quang: Xác định dị tật cột sống, khớp háng, khớp gối, khớp cổ chân kèm theo.

- Đo thị lực, thính lực

- Các xét nghiệm khác: CK, LDH để loại trừ bệnh cơ; T₃, T₄, TSH để loại trừ suy giáp.

III. Lượng giá trẻ và can thiệp

1. Lượng giá rối loạn vận động

- Lượng giá sự co cứng.

- Lượng giá loạn trương lực cơ.

- Lượng giá múa vờn/ múa giật-vờn.

2. Các cách điều trị trương lực cơ bao gồm

- Tiêm botulinum toxin A (BoNT-A).

- Các loại thuốc uống.

- Baclofen trong màng tuỷ (ITB, Intrathecal baclofen).

- Xử trí trương lực cơ bằng phẫu thuật (Phẫu thuật phá huỷ rễ cột sống lưng chọn lọc (SDR)).

3. Lượng giá chức năng vận động và sinh hoạt hằng ngày

Các lượng giá bao gồm:

- Phân tích nhiệm vụ/hoạt động (Quan sát lâm sàng về khả năng thực hiện một nhiệm vụ cụ thể).

- Đo lường Chức năng Vận động Thô.

- Kiểm soát đầu cổ Lẫy Ngồi Quỳ Bò Đứng Đi Chạy.

- Lượng giá dáng đi.

- Lượng giá chức năng đi lại- test Đứng lên và Đi định thời gian (TUG), test Lên và Xuống cầu thang định thời gian, test Đi bộ 10 m (10MWT), test đi bộ định thời gian (các bài kiểm tra đi bộ 1,2,6 phút).

- Lượng giá khả năng vươn tới, cầm nắm, và thả của chi trên.
- Lượng giá khả năng sử dụng tay trong các công việc hàng ngày - Nhật ký hoạt động vận động Nhi khoa (PMAL).
- Lượng giá khả năng xử lý các công việc thường nhật đòi hỏi sử dụng cả hai chi trên - đánh giá khả năng bàn tay-Trẻ em (ABILHAND Kids).

4. Các can thiệp cho chức năng vận động và SHHN

- Học qua vận động là tiếp cận chính để học hỏi các kỹ năng vận động.
- Để có thể đạt được học qua vận động (nghĩa là, để học được các kỹ năng vận động mới), các tiếp cận học qua vận động cần phải kết hợp các nguyên lý về tính mềm dẻo thần kinh. Những nguyên lý này bao gồm:
 - + Vận động phải tự khởi xướng (không phải được thực hiện thụ động).
 - + Phải có sự cố gắng nỗ lực tinh thần và thể chất liên quan.
 - + Tập luyện phải có cường độ đủ mạnh.
 - + Tập luyện đòi hỏi phải có sự thay đổi và không phải là lặp lại như học vẹt.
 - + Tập luyện và vận động phải có ý nghĩa đối với người bệnh.
- Cụ thể có các phương pháp tập luyện như: Trị liệu hướng mục tiêu và các chương trình về nhà cho trẻ, trị liệu đồng cường bức (CIMT).

5. Huấn luyện giao tiếp và ngôn ngữ

- Giáo dục gia đình cần tập trung vào các tương tác xã hội phù hợp để thúc đẩy một môi trường tích cực cho sự phát triển ngôn ngữ và lời nói của trẻ nhỏ. Các gia đình cần được giáo dục về các mốc phát triển phù hợp cho kỹ năng ngôn ngữ và giao tiếp.

- Ngôn ngữ trị liệu cho từng cá nhân riêng biệt có thể cải thiện các hành vi giao tiếp, hình thành từ, phát triển từ vựng, các yêu cầu về các đối tượng hoặc hành động, các phản ứng đối với giao tiếp của người khác sử dụng các cấu trúc ngôn ngữ, biểu cảm và hiểu các từ nói.

- Ngôn ngữ trị liệu cũng có thể bao gồm sử dụng các hệ thống giao tiếp tăng cường và thay thế (AAC), chẳng hạn như các bảng ký hiệu hoặc tranh ảnh hoặc các thiết bị trợ giúp giao tiếp dựa vào máy tính với giọng nói nhân tạo. Tiếp cận với AAC phù hợp là cần thiết để hỗ trợ sự hòa nhập trong cuộc đời của trẻ và tất cả các hoạt động mà trẻ thực hiện. Việc đánh giá AAC phù hợp cần được xem xét trong bối cảnh môi trường thiết bị sẽ được sử dụng chẳng hạn như ở nhà và trường học.

- Ngôn ngữ trị liệu cũng có thể nhằm mục tiêu kiểm soát hô hấp và phát âm để cải thiện việc tạo âm thanh và từ.

Cụ thể:

a. Huấn luyện kỹ năng giao tiếp sớm:

- Mục tiêu của giao tiếp:

+ Xây dựng mối quan hệ với mọi người.

+ Học.

+ Gửi thông tin.

+ Tự lập hay kiểm soát được sự việc.

- Huấn luyện về giao tiếp sớm bao gồm:

+ Kỹ năng tập trung.

+ Kỹ năng bắt chước.

+ Kỹ năng chơi đùa.

+ Giao tiếp bằng cử chỉ, tranh ảnh.

+ Kỹ năng xã hội.

- Huấn luyện kỹ năng ngôn ngữ bao gồm:

+ Kỹ năng hiểu ngôn ngữ

+ Kỹ năng diễn đạt bằng ngôn ngữ.

- Huấn luyện trẻ Kỹ năng hiểu ngôn ngữ:

+ Nguyên tắc dạy hiểu ngôn ngữ:

* Trẻ phải hiểu, biết ý nghĩa của âm thanh, từ và câu trước khi nói.

* Nói chuyện nhiều với trẻ, dùng ngôn ngữ đơn giản, nói chậm, to.

* Sử dụng dấu hiệu để giúp trẻ hiểu.

* Chỉ sử dụng 1 vài đồ vật hoặc tranh ảnh, chỉ một người hướng dẫn.

* Động viên khen thưởng đúng lúc.

+ Phương pháp huấn luyện trẻ hiểu ngôn ngữ:

b. Huấn luyện trẻ diễn đạt ngôn ngữ:

+ Mục tiêu: Trẻ sẽ tự nói/làm dấu/chỉ vào các bức tranh.

+ Phương pháp:

Bước 1: Đánh giá.

Bước 2: Lập chương trình huấn luyện.

Chọn 1 đến 2 kỹ năng cho đợt huấn luyện (Xem trang 126 đến trang 183 trong Tài liệu giao tiếp với trẻ em).

Bước 3: Đánh giá kết quả, lập chương trình huấn luyện tại nhà.

c. Huấn luyện kỹ năng nhà trường:

- Kỹ năng trước khi đến đường.
- Kỹ năng nhà trường.

6. Lượng giá và can thiệp đau

Lượng giá: *Thang điểm nhìn (VAS)*, Hồ sơ đau nhi khoa.

Can thiệp:

- Mục đích đầu tiên là xác định nguyên nhân và ảnh hưởng của đau. Đau được phân loại là đau cấp tính hoặc mạn tính dựa trên thời gian đau.

- Có nhiều loại thuốc uống khác nhau có thể được sử dụng để làm giảm đau.

- Các biện pháp điều trị không dùng thuốc có thể là nhiệt nóng bao gồm cả tắm nước ấm hoặc nhiệt lạnh như túi chườm lạnh. Đôi khi xoa bóp có thể giúp làm giảm căng cơ.

- Đối với đau cơ xương, vận động chủ động và các bài tập đều đặn là chìa khoá cho việc tăng cường cơ lực và thường làm giảm đau.

7. Lượng giá và can thiệp di lệch (Bán trật) khớp háng và trật khớp háng

7.1. Lượng giá khớp háng bao gồm

- Lượng giá cơ xương khớp
- Tâm vận động thụ động
- Chiều dài chân
- Cột sống
- Xương chậu
- Thang điểm Tardieu có chỉnh sửa (đặc biệt là cơ hamstring và các cơ khớp háng)
- Thang điểm Ashworth có chỉnh sửa (đặc biệt là cơ hamstring, các cơ khớp háng và gấp háng)
- Thang điểm Di chuyên Chức năng (FMS)
- Đau xung quanh vùng khớp háng
- Chụp X quang xương chậu trước-sau kèm đo tỷ lệ phần trăm di lệch (MP)

7.2. Các can thiệp có thể được chỉ định như là một phần của giám sát khớp háng và một kế hoạch xử lý cá nhân hoá bao gồm:

- Điều trị trương lực cơ bằng thuốc
- Điều trị chỉnh hình không phẫu thuật bao gồm các hệ thống giữ tư thế, các hệ thống giữ ngồi và đứng và đeo nẹp
- Các can thiệp phẫu thuật chỉnh hình bao gồm cả phẫu thuật phòng ngừa, tái tạo và giảm nhẹ (bao gồm cả các phẫu thuật mô mềm và xương)

8. Can thiệp về nuốt

Cần hợp tác với gia đình và trẻ xây dựng các chiến lược và mục tiêu để xác định (các) biện pháp can thiệp tốt nhất để cải thiện ăn, uống và nuốt.

Xây dựng một kế hoạch cá nhân hoá để xử lý việc ăn, uống và nuốt chú ý đến mức độ hiểu biết, kiến thức và các kỹ năng của gia đình và bất cứ người nào khác liên quan đến việc cho trẻ ăn.

Lượng giá xem những điều sau đây có thể thay đổi hoặc cải thiện hành vi ăn, uống, và nuốt như thế nào:

- Xử lý tư thế và đặt tư thế khi ăn
- Thay đổi kết cấu thức ăn và thức uống
- Sử dụng các kỹ thuật cho ăn đặc biệt, như thay đổi tốc độ và vị trí đặt thìa/muỗng
- Sử dụng các thiết bị và dụng cụ cho ăn/uống chuyên dụng
- Thay đổi đối với môi trường ăn uống (môi trường yên tĩnh, giảm phiền nhiễu)
- Các chiến lược để phát triển các kỹ năng vận động miệng như cắn và nhai.
- Các chiến lược giao tiếp để cho phép trẻ điều chỉnh tốc độ bữa ăn
- Các sắp đặt cho những trường hợp khiếm khuyết thị giác hoặc các giác quan khác ảnh hưởng đến ăn, uống và nuốt
- Tập huấn cho tất cả những người có vai trò cho trẻ ăn trong bữa ăn

9. Lượng giá về thị giác và thính giác, động kinh, rối loạn giấc ngủ, táo bón, tiêu tiểu, các vấn đề về hành vi, loãng xương nên phối hợp với các chuyên ngành khác để lượng giá và can thiệp.

10. Lượng giá và can thiệp cho các rối loạn cơ xương thứ phát

10.1. Lượng giá các tình trạng cơ xương khớp thường gặp ở trẻ bại não bao gồm:

- Các biến dạng khớp hang.

- Các biến dạng cột sống.
- + Vẹo cột sống
- + Gù cột sống
- + Uõn cột sống
- Vặn ra trước của xương đùi.
- Xoắn vặn của xương chày.
- Khớp không vững.
- + Bán trật khớp háng
- + Lông lẻo phần giữa bàn chân
- Các co rút
- + Cơ khép háng
- + Cơ gấp háng
- + Cơ hamstring
- + Cơ bụng chân và cơ dấp
- + Cơ khép vai
- + Cơ gấp khuỷu
- + Cơ gấp cổ tay
- + Cơ gấp các ngón tay
- Thoái hóa khớp
- Can thiệp:
- + Các dụng cụ chỉnh hình
- + Bó bột
- + Nẹp/dụng cụ chỉnh hình cổ bàn tay
- + Đặt tư thế
- + Phẫu thuật chỉnh hình

10.2. Dụng cụ chỉnh hình:

a. Mục tiêu:

- Nắn chỉnh các biến dạng của các phần chi thể.
- Ngăn ngừa các biến dạng thứ phát.
- Gia tăng sức mạnh của chi.

b. Các loại dụng cụ:

- Nẹp chỉnh hình dưới gối: Nắn chỉnh biến dạng ở phần cổ-bàn chân. Giữ cổ-bàn chân ở tư thế tốt hơn. Giúp trẻ đứng, đi vững hơn.

- Nẹp chỉnh hình trên gối: Nắn chỉnh biến dạng của khớp gối. Nắn chỉnh co rút khớp gối.

- Nẹp khớp háng: Chỉnh trật khớp háng bẩm sinh.

- Đai nâng cổ: Giữ cổ ở tư thế trung gian, giúp cho trẻ, kiểm soát đầu cổ tốt hơn, cố định.

- Nẹp tay: Nắn chỉnh biến dạng ở cổ tay, giữ bàn tay ở tư thế chức năng, chống co rút.

- Nẹp chỉnh hình cột sống: Nắn chỉnh sự cong vẹo của cột sống, hạn chế sự phát triển cong vẹo cột sống, cố định.

- Nâng đế: Bù chênh lệch chiều dài chân, Ngăn ngừa cong vẹo cột sống.

11. Các phương pháp can thiệp trợ giúp và thích ứng

11.1. Cần hiểu biết rõ ràng về nhu cầu riêng của mỗi cá nhân khi khảo sát, thử nghiệm và chỉ định dụng cụ hỗ trợ. Do đó cần phải đảm bảo tiến hành một lượng giá toàn diện để có thông tin về:

- Các khả năng chức năng của trẻ

- Rối loạn vận động của trẻ

- Tình trạng cơ xương khớp của trẻ

- Khả năng thực hiện các công việc và hoạt động nhất định của trẻ

- Môi trường mà trẻ thực hiện các nhiệm vụ và hoạt động

11.2. Một vài dụng cụ phổ biến như:

- Ghế bại não: Chỉ định cho tất cả trẻ bại não ở giai đoạn tập ngồi, giúp trẻ ở tư thế ngồi đúng, hỗ trợ cho việc chăm sóc trẻ.

- Bàn tập đứng: Trẻ ở giai đoạn tập đứng. Trẻ có co rút khớp gối ở tư thế đứng.

- Khung tập đi: Giữ ở tư thế đứng dồn trọng lượng lên 2 chân. Giúp trẻ ở giai đoạn tập đi.

- Xe tập đi: Yếu chân, Thăng bằng kém.

- Thanh song song.

- Nạng, gậy.

- Các dụng cụ trợ giúp tắm rửa.

- Các thiết bị giữ tư thế bao gồm các ghế giữ tư thế, các giường và nệm giữ tư thế trên giường.

- Dao, kéo, chén, tách, đĩa ... được thay đổi thích ứng.

- Các đồ chơi dễ sử dụng.

12. Thủy trị liệu

- Chỉ định: Trẻ bại não không có Động kinh lâm sàng.

- Chống chỉ định: Trẻ bại não có Động kinh lâm sàng.

- Mục đích: Thư giãn, giảm trương lực cơ, tăng khả năng VĐ có ý thức.

- Phương pháp: Bồn nước xoáy Hubbard, bể bơi. Nhiệt độ nước 36-38°C.

- Thời gian: 20-30 phút.

13. Giáo dục

- Huấn luyện các kỹ năng giáo dục tiền học đường.

- Huấn luyện kỹ năng giáo dục đặc biệt và giáo dục hoà nhập.

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ

BỘ Y TẾ

CỘNG HOÀ XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập - Tự do - Hạnh phúc

Số: 1862/QĐ-BYT

Hà Nội, ngày 06 tháng 7 năm 2022

QUYẾT ĐỊNH

Về việc ban hành tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”

BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ

Căn cứ Nghị định số 75/2017/NĐ-CP ngày 20 tháng 6 năm 2017 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Căn cứ Quyết định số 1607/QĐ-BYT ngày 17/3/2021 về việc triển khai thử nghiệm tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”;

Căn cứ biên bản họp ngày 30/12/2021 của Hội đồng thẩm định và nghiệm thu tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh - Bộ Y tế.

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Ban hành kèm theo Quyết định này tài liệu “Hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ”.

Điều 2. Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký, ban hành.

Điều 3. Các Ông, bà: Chánh văn phòng Bộ, Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Vụ trưởng Vụ Sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em; Giám đốc các bệnh viện, viện có giường bệnh trực thuộc Bộ Y tế; Giám đốc Sở Y tế các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương; Thủ trưởng các đơn vị có liên quan chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

Nơi nhận:

- Như điều 3;
- Bộ trưởng (để b/c);
- Công TTĐT Bộ Y tế; website Cục QLKCB;
- Lưu; VT, KCB

KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG



Nguyễn Trường Sơn

BÀI 3. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ RỐI LOẠN TĂNG ĐỘNG, GIẢM CHÚ Ý

I. Đại cương

1. Định nghĩa về rối loạn tăng động giảm chú ý

- **Rối loạn tăng động giảm chú ý (Attention-deficit/hyperactivity disorder-ADHD):** Là một hội chứng xuất hiện trước 5 tuổi, bao gồm các hành vi hoặc hoạt động quá mức, khó kiểm chế với sự thiếu tập trung rõ rệt và thiếu kiên trì trong công việc. Các biểu hiện trên có thể kéo dài trong nhiều năm (ICD-10 và DSM-IV).

- Tỷ lệ mắc bệnh khá cao, chiếm từ 3-5% các lứa tuổi, ở lứa tuổi tiểu học gặp 17% ở trẻ trai và 8% ở trẻ gái; tuổi vị thành niên trẻ trai là 11% và trẻ gái là 6%.

2. Một số nguyên nhân

2.1. Các yếu tố di truyền (gen): Một số nghiên cứu đã tìm thấy bằng chứng có sự liên hệ giữa rối loạn ADHD và các yếu tố di truyền.

- Gặp nhiều ở các cặp song sinh: 51% cặp song sinh cùng trứng và 33% ở các cặp song sinh khác trứng.

- Một số sự khác biệt trong chức năng của não: quá trình trao đổi ở não thấp hơn mức bình thường ở trẻ mắc ADHD, giảm hấp thu glucose trong não.

- Phát hiện thấy trẻ nam mắc ADHD có thùy trán nhỏ hơn đáng kể.

2.2. Ảnh hưởng của các chất độc hại từ môi trường: Nhiễm chất độc nicotine có thể liên quan đến chứng ADHD.

2.3. Các yếu tố thuận lợi:

- Môi trường sống không ổn định, ồn ào, đông đúc.

- Gia đình ít quan tâm giáo dục trẻ, cách dạy không thống nhất, phương pháp giáo dục chưa đúng; nặng về trừng phạt hoặc qua chiều chuộng trẻ, để trẻ xem TV, chơi điện tử nhiều.

II. Phát hiện sớm ADHD

1. Có 3 đặc trưng chính

- Giảm tập trung chú ý: Biểu hiện sự ngừng trước giới hạn các việc đang làm và bỏ dở các hành động trong khi chưa hoàn thành. Các trẻ thường chuyển từ hành động này sang hành động khác, không chú ý công việc đang làm vì bị sao nhãng bởi một công việc khác và khó hoàn thành một công việc được giao.

- Tăng hoạt động: Hoạt động quá mức, đặc biệt trong những hoàn cảnh đòi hỏi một sự yên tĩnh nào đó. Trẻ có thể chạy và nhảy liên tục hoặc đứng dậy khỏi chỗ trong khi được yêu cầu ngồi yên, nói rất nhiều, liên tục tạo tiếng ồn hoặc cựa quậy không ngừng trong khi ngồi.

- Thiếu kiểm chế: trong các mối quan hệ xã hội, đại dốt trong những hoàn cảnh nguy hiểm, coi thường các quy tắc xã hội.

2. Tiêu chuẩn phân loại

DSM - IV chia ADHD thành 3 nhóm: Nhóm ADHD thể giảm chú ý chiếm ưu thế; nhóm ADHD thể tăng động chiếm ưu thế; nhóm ADHD thể hỗn hợp.

2.1. Các dấu hiệu giảm tập trung chú ý: có 9 dấu hiệu thường gặp là:

- Không tập trung vào nhiệm vụ,
- Không cẩn thận tỉ mỉ trong học tập và công việc,
- Không chú ý lắng nghe người khác nói,
- Không tuân theo các hướng dẫn, không biết tổ chức công việc,
- Không thích tham gia vào công việc đòi hỏi phải nỗ lực về trí tuệ,
- Hay quên và làm mất đồ dùng học tập,
- Dễ bị sao nhãng bởi những kích thích bên ngoài,
- Hay đãng trí trong sinh hoạt hàng ngày.

2.2. Các dấu hiệu tăng hoạt động, háp tấp: có 9 dấu hiệu chính:

a. Có 6 dấu hiệu tăng hoạt động là:

- Ngồi không yên luôn cựa quậy chân tay,
- Rất hay rời khỏi ghế khi phải ngồi một chỗ,
- Luôn chạy nhảy leo trèo ở nơi không cho phép,
- Khó tham gia vào các hoạt động tĩnh,
- Luôn chân luôn tay như thể được gắn động cơ,
- Nói quá nhiều.

b. Có 3 dấu hiệu của sự xung động háp tấp là:

- Thường trả lời trước khi người hỏi chưa đặt xong câu hỏi,
- Khó chờ đợi lần lượt thứ tự,
- Hay nói chen ngang vào hội thoại của người khác.

2.3. Các tiêu chuẩn chẩn đoán ADHD thể hỗn hợp

Đó là sự kết hợp đan xen cả hai tiêu chí của thể tăng động chiếm ưu và giảm chú ý chiếm ưu thế.

III. Can thiệp sớm ADHD: cần có sự phối hợp chặt chẽ giữa các nhà chuyên môn với gia đình và nhà trường.

1. Liệu pháp tâm lý

- Liệu pháp hành vi nhận thức: giải thích cho trẻ hiểu việc cần làm, nêu những hành vi tốt mong đợi ở trẻ, chia nhỏ các bước của nhiệm vụ và hướng dẫn trẻ cách làm, khen thưởng khi trẻ tiến bộ để củng cố hành vi tốt. Nếu trẻ có hành vi sai, cần nghe trẻ giải thích lý do và chỉ cho trẻ biết trẻ đã sai ở chỗ nào cho và cách khắc phục. Nếu những hành vi sai vẫn tái phạm cần nghiêm khắc hơn với trẻ như phạt bằng thời gian tách biệt, không được hưởng quyền lợi... Thái độ đối với trẻ mềm mỏng nhẹ nhàng nhưng kiên quyết thường có hiệu quả tốt. Tránh đánh mắng trừng phạt trẻ nặng nề vì gây ức chế, trầm cảm, kém tự tin... sẽ làm cho rối loạn nặng thêm.

- Huấn luyện nếp sống và các kỹ năng xã hội.

- Tư vấn gia đình.

- Các bài tập tâm vận động nhằm giúp trẻ lập kế hoạch vận động phù hợp, làm chủ vận động và trương lực cơ, tập vận động tinh, một số bài tập tăng sự tập trung chú ý...

- Chơi trị liệu phù hợp giúp trẻ giải tỏa căng thẳng, tập luyện tính kiên trì, học cách tổ chức và ứng xử với bạn trong khi chơi... Không nên chơi những trò chơi kích thích ngoài tầm kiểm soát của trẻ. Đi bộ, tập thư giãn tốt cho trẻ làm giảm mức độ tăng hoạt động.

- Trị liệu nhóm.

- *Hãy chỉ rõ hành vi thích hợp khi đưa ra lời khen:*

Ví dụ: Khen trẻ khi chúng không gây ồn trong lớp hoặc đã hoàn thành một bài tập toán một cách yên lặng và đúng giờ.

- *Đưa ra lời khen ngay lập tức:* Khen thưởng một hành vi thích hợp càng sớm, khả năng học sinh lặp lại hành vi sẽ càng cao.

- *Thay đổi cách diễn đạt lời khen.*

- *Lời khen cần nhất quán và trung thực:* Tập trung chiến lược can thiệp hành vi vào lời khen thường hơn là trừng phạt.

- *Lờ đi hành vi không thích hợp một cách có lựa chọn.*

- *Cắt những vật gây mất tập trung.*

- *Hãy mang đến sự lôi cuốn trong im lặng.*
- *Cho phép chỗ thoát ra của “van thoát hơi”.*

Cho phép trẻ mắc ADHD rời khỏi lớp học một lúc, có thể để làm một việc vặt nào đó (như mang sách trả thư viện), có thể là một cách tốt để trẻ lắng dịu xuống và cho phép trẻ quay về phòng học để sẵn sàng tập trung trở lại.

- *Củng cố hoạt động:* Học sinh cần được củng cố hoạt động khi chúng được khuyến khích để thực hiện một hành vi kém thích hợp trước đó thành một hành vi thích hợp hơn.

- *Giúp đỡ vượt rào:* Khuyến khích, đề nghị và trợ giúp để trẻ không trở nên nản lòng với công việc được giao. Giúp đỡ có thể dưới nhiều hình thức, từ việc lập nên một danh sách các bạn giúp đỡ để có thêm sự hỗ trợ tận tay hoặc là thông tin (hiểu biết/kiến thức).

- *Trao đổi với phụ huynh:* Duy trì những cuộc đối thoại thường xuyên giữa phụ huynh và giáo viên, cộng tác để giám sát tiến trình của trẻ.

- *Giàn xếp với bạn bè cùng lớp:* Nhờ sự tác động của 1 số bạn bè.

- *Kỹ năng xã hội trong lớp học:* Dạy trẻ ADHD học những kỹ năng xã hội sử dụng cấu trúc lớp học. Ví dụ, bạn có thể yêu cầu trẻ chơi trò chơi đóng vai và có các cách giải quyết khác nhau cho các vấn đề xã hội thông thường.

- *Học kỹ năng giải quyết vấn đề:* Trao đổi để giải quyết những xung đột/mâu thuẫn xã hội. Những buổi thảo luận (không chuẩn bị trước) về hành vi với một học sinh hay một nhóm nhỏ học sinh tại nơi mà xung đột nảy sinh.

- *Đánh giá hành vi chức năng (Functional Behavioral Assessment - FBA).*

- + Quan sát hành vi và nhận diện những đặc điểm khó hiểu.

- + Nhận diện những hoạt động hay sự kiện gì có trước và theo sau hành vi.

- + Xác định mức độ thường xuyên xuất hiện của hành vi.

2. Liệu pháp hóa dược: điều trị kết hợp thuốc với liệu pháp tâm lý đối với những trẻ quá tăng hoạt động

- An thần kinh: Risperidone liều thấp

- Thuốc kích thích hệ thần kinh trung ương: Amphetamine, Methylphenidate (concerta, Ritalin...), Atomoxetine

- Thuốc chống trầm cảm 3 vòng: Amitriptilin.

- Clonidin liều thấp.

- Các vitamin và một số yếu tố vi lượng.

3. Các biện pháp khác

3.1. Liệu pháp thư giãn

Đó là quá trình làm giãn mềm cơ bắp, giúp cho thần kinh, tâm trí được thư thái, qua đó làm giảm những cảm xúc tiêu. Gồm 2 loại: Thư giãn động, căng - chùng cơ và Thư giãn tĩnh - dựa vào tưởng tượng.

- Thư giãn động, căng - chùng cơ: là một phương pháp hành vi có chủ tâm nhằm kiểm soát và thay đổi mối quan hệ giữa 2 pha hưng phấn và ức chế của hệ thần kinh tự chủ. Trẻ em từ 6 tuổi trở nên có thể tập thư giãn động được, tuy nhiên bác sĩ trị liệu cần biết cách “ché biên” các động tác thành các trò chơi. Ví dụ như thi uốn dẻo, tập đi cầu thăng bằng, tập đứng một chân, tập chui qua đường hầm.

- Thư giãn tĩnh - dựa vào tưởng tượng (Autogenies imagery based relaxation) do Johannes Schultz (1932), bác sĩ tâm thần người Đức đề xướng. Phương pháp này chỉ thích hợp với trẻ lớn trên 10 tuổi.

3.2. Liệu pháp trò chơi

- Trò chơi như là công cụ chẩn đoán và trị liệu

- Lựa chọn chủ đề chơi phù hợp với mục đích trị liệu của bác sĩ và hứng thú của người bệnh.

- Trò chơi phải thúc đẩy tính chủ động, học tập và sáng tạo của trẻ, sắp xếp trò chơi phù hợp với từng cá nhân, hướng vào việc học các kỹ năng giải quyết vấn đề, khôi phục lại các mối quan hệ đã mất.

- Những trò chơi tự phát và có hướng dẫn (của bác sĩ tâm lý) là hai giai đoạn bổ xung cho nhau của cùng một quá trình chơi thống nhất.

- Tỷ lệ tương quan giữa thành phần tự phát và có hướng dẫn phụ thuộc không chỉ vào lứa tuổi mà cả những đặc điểm lâm sàng và tính cách của trẻ.

- Trò chơi phải cuốn hút được xúc cảm, phải có tính ngẫu hứng, do đó đòi hỏi tính linh hoạt và khả năng làm phong phú trò chơi (bao gồm cả việc cùng chơi hết mình) của bác sĩ điều trị tâm lý.

- Bác sĩ tâm lý không bình luận trò chơi (giúp trẻ tự tin và nâng cao khả năng tự ra quyết định).

- Tác động hướng dẫn người bệnh thực hiện chủ yếu thông qua tính cách của nhân vật do người bệnh và bác sĩ tái tạo đối với từng hoàn cảnh chơi đã được mô hình hóa trên cơ sở ý đồ, mục tiêu trị liệu.

3.3 Liệu pháp củng cố

Liệu pháp củng cố có cái gì đó gần giống với sự khen thưởng động viên.

- *Củng cố tích cực*: Xảy ra khi một điều gì đó (thường là cái thân chủ mong muốn) bổ sung vào làm tăng khả năng xuất hiện lại của hành vi.

- *Củng cố tiêu cực*: Xảy ra khi một cái gì đó (thường là cái thân chủ mong muốn) được dỡ bỏ hoặc lãng tránh, nhờ đó làm tăng khả năng xuất hiện lại của hành vi.

Tuy nhiên, củng cố tiêu cực hiếm khi được dùng như là một biện pháp điều trị. Ngược lại, người ta hay dùng liệu pháp củng cố tích cực như là một trong những liệu pháp chính làm giảm hành vi rối nhiễu.

Các bước tiến hành:

- Nhận diện “cái củng cố”.
- Sử dụng “cái củng cố” để duy trì và tăng cường một hành vi được chọn là mục tiêu trị liệu.
- Tăng cường hành vi thích nghi để làm giảm một hành vi kém thích nghi.

3.4. Liệu pháp nhóm

Liệu pháp tâm lý nhóm là quá trình gồm 4 giai đoạn:

- Tập hợp trẻ thành nhóm, bắt đầu bằng các hoạt động cùng.
- Tổ chức trẻ vào cùng một nhóm và tiến hành trò chơi để điều chỉnh.
- Giai đoạn tiếp theo là kể chuyện, những chuyện kể được chuẩn bị trước và từng người lần lượt kể.
- Giai đoạn cuối cùng là thảo luận nhóm để mở rộng tầm nhìn và phát triển tự ý thức của trẻ.

3.5. Liệu pháp tâm lý gia đình

Trị liệu gia đình hay liệu pháp gia đình (family therapy) thực chất là một kiểu đặc biệt của liệu pháp nhóm. Trị liệu gia đình đòi hỏi không chỉ bản thân trẻ (bị rối nhiễu) được trị liệu mà các thành viên khác của gia đình, đặc biệt là bố mẹ cũng phải được trị liệu.

Điều chỉnh các mối quan hệ không thuận lợi trong gia đình thường bao gồm những phần việc sau đây:

Giúp bố mẹ ý thức được những nguyên nhân, trạng thái rối nhiễu tâm trí của con trẻ, cải thiện các trạng thái tâm lý tiêu cực của họ và xây dựng lại các mối quan hệ đồng cảm, yêu thương trong gia đình. Điều này có ý nghĩa đặc biệt quan trọng, giúp loại trừ nguồn gốc thường xuyên gây chấn thương tâm lý cho trẻ (do những xung đột tâm lý trong gia đình và phương pháp giáo dục sai lạc).

Liệu pháp tâm lý gia đình bao gồm các giai đoạn sau đây:

* Tìm hiểu gia đình.

+ Bố mẹ không hiểu những đặc điểm phát triển nhân cách của trẻ, thường kìm hãm các nhu cầu của trẻ.

+ Mặc cảm ở trẻ: Trẻ cảm thấy bị đối xử không công bằng hoặc cảm nhận bị mọi người trong gia đình, đặc biệt bố mẹ ruồng bỏ, hắt hủi.

+ Bố mẹ không tiếp nhận tính cách cá nhân của trẻ, không tin vào kinh nghiệm của trẻ, xúc phạm lòng tự trọng của con.

+ Những yêu cầu và mong muốn của bố mẹ không tương xứng với nhu cầu và khả năng của con.

+ Thái độ quá nghiêm khắc hay quá nuông chiều con (sự bảo hộ quá đáng), sự đối xử không nhất quán với trẻ hay sự không thống nhất trong công tác giáo dục trẻ.

+ Tính xúc cảm cao, thái độ lo lắng thái “quyên luyện” thái quá (tạo ra sự phụ thuộc tình cảm của trẻ đối với bố mẹ).

Hiệu quả của trị liệu phụ thuộc đáng kể vào sự hợp tác chặt chẽ của bố mẹ với người trị liệu. Việc họ tự nguyện thay đổi một số thái độ, cách ứng xử, nếp sinh hoạt là những nhân tố quan trọng giúp quá trình trị liệu hiệu quả.

* Thảo luận với bố mẹ hoặc thành viên khác trong gia đình về kết quả thăm khám.

* Tiến hành đồng thời các liệu pháp tâm lý với trẻ và bố mẹ.

Cán bộ tâm lý nên đưa ra một pháp đồ điều trị cho trẻ gồm một nhóm các liệu pháp tâm lý thích hợp. Đồng thời giúp bố mẹ tìm kiếm cách giải quyết hợp lý.

3.6. Can thiệp bằng hoạt động trị liệu

3.6.1. Nguyên tắc

- Trẻ ADHD tốt nhất nên được giới thiệu đến một nhà hoạt động trị liệu để biết các vấn đề về sự chú ý và tăng động của chúng. Các triệu chứng của trẻ ADHD hạn chế khả năng của chúng tham gia vào các nhiệm vụ có ý nghĩa và có chức năng. Chuyên gia hoạt động trị liệu thường hướng dẫn các kỹ thuật trị liệu điều hoà cảm giác ở những đứa trẻ này để có kết quả tốt hơn. Bằng cách sử dụng kỹ thuật tích hợp các giác quan, OT giúp trẻ ADHD có thể bình tĩnh và tập trung vào một hoạt động.

- Nhiều trẻ em bị ADHD cũng sẽ bị rối loạn xử lý cảm giác và điều này có thể góp phần khiến chúng không có khả năng chú ý, tập trung và khả năng tập trung. Những đứa trẻ này sẽ rút lui hoặc tìm kiếm sự kích thích về giác quan như cử động, xúc giác, ánh sáng rực rỡ, phòng bện rộn và tiếng ồn lớn và không

tham gia thích hợp vào một hoạt động như mong đợi. Một nhà hoạt động trị liệu có thể đồng hành tích hợp các giác quan cùng với các hoạt động, để có kết quả tốt hơn. Trẻ ADHD gặp nhiều vấn đề trong công việc sinh hoạt hàng ngày như mặc và cởi áo sơ mi, cài cúc và các kỹ năng vận động tốt khác.

| Hoạt động trị liệu và các can thiệp cảm giác hướng đến mục tiêu | |
|--|---|
| Các mục tiêu | Hoạt động |
| Xử lý kích thích tiền đình | Nhảy theo nhịp điệu, nhún nhảy trên quả bóng / tấm bạt lò xo |
| Sự chú ý và thăng bằng | Bò, bò biệt kích, đi bộ kiểu động vật, đi bộ 2 hàng, nhảy lò cò, leo núi/tường |
| Cảm thụ bản thể về khớp | Các hoạt động thực hiện trên xích đu/trục lăn; đi bộ 2 hàng; leo núi |
| Sự chú ý | Các hoạt động ở tư thế ngồi: ô chữ, lắp ghép 2D/3D, tìm điểm khác biệt, tìm hình ảnh theo yêu cầu, hoạt động đọc truyện tranh |
| Kỹ năng vận động tinh | Bảng cân bằng (ví dụ: xâu hạt, nặn đất sét, vẽ màu nước bằng tay...) |
| Phối hợp mắt và tay | Ném trúng đích, phi tiêu giả, vẽ tranh, thổi bong bóng nước |
| Sức mạnh ở chi trên để cải thiện tư thế | Chống đẩy, plank, hoạt động đưa tay qua đầu |
| Viết | Tập trung vào đánh giá tốc độ viết, cầm nắm, áp lực, căn lề và khoảng cách giữa các từ, tiếp theo là các hoạt động cải thiện tư thế, điều chỉnh bàn ghế trong khi viết, nhắc nhở bằng lời nói về tư thế |
| Hoàn thành nhiệm vụ (kỹ năng tâm lý xã hội thấp do tính bốc đồng). | Vượt chướng ngại vật, nhảy qua vật cản, chui qua ống lồng |

3.6.2. Bài tập tăng cường vận động

Các bài tập vận động nhằm giúp trẻ lập kế hoạch vận động phù hợp, làm chủ vận động và trương lực cơ, một số bài tập còn giúp tăng sự tập trung chú ý ở trẻ.

3.6.3. Huấn luyện hoạt động sống và các kỹ năng xã hội

- Hoạt động học tập giúp trẻ dễ dàng hòa mình vào cuộc sống và môi trường xung quanh. Giữ cho số lượng trẻ em chơi cùng ít khoảng một hoặc hai, để trẻ không

bị choáng ngợp. Cố gắng chọn những trẻ có kỹ năng xã hội tốt để trẻ có ví dụ về những kỹ năng này để làm mẫu cho trẻ ADHD. Có thể chơi các trò chơi đóng vai, hay giả bộ (bán hàng, nấu nướng, làm việc nhà...).

- Huấn luyện cho trẻ tham gia các hoạt động chăm sóc vệ sinh sinh hoạt cơ bản như tắm, gội đầu, đánh răng, và chải đầu:

+ Dạy cho trẻ những việc này càng sớm càng tốt, sau đó trẻ sẽ không phải chống cự với sự sờ chạm của mình

+ Suy nghĩ về việc đứng cách trẻ bao xa, chạm vào trẻ khi nào và ở đâu và có nói chuyện bao nhiêu với trẻ, chỉ hoặc di chuyển nếu điều này làm cho trẻ nhận thêm quá nhiều tiếp nhận để xử lý

+ Nên có tính tổ chức và sử dụng chiến lược bằng thị giác để hỗ trợ

+ Nếu trẻ phòng thủ lại việc sử dụng áp lực sâu và những chiến lược làm bình tĩnh trước.

+ Nếu trẻ chậm chạp, không có năng lượng và không có hứng thú gì thì nên sử dụng những hoạt động về chú ý

- Trong hoạt động mặc quần áo, đội nón, mang giày/vớ khi cần thiết cần chú ý nếu trẻ chống đối thì nên:

+ Biết được loại vải mà trẻ có thể bị đau

+ Cắt bỏ mặc áo, quần, tìm những đường may

+ Cảnh báo khi sắp mặc một cái gì đó trên đầu bé

+ Sử dụng áp lực sâu, tiếp nhận như mát xa để giảm sự nhạy cảm trong ngày và trước khi mặc quần áo

3.6.4. Liệu pháp hành vi nhận thức

- Can thiệp này nhằm giải thích cho trẻ hiểu việc cần làm, nêu những hành vi tốt được mong đợi ở trẻ, chia nhỏ nhiệm vụ thành các bước và hướng dẫn trẻ cách làm, khen thưởng khi trẻ tiến bộ để củng cố hành vi tốt.

- ADHD có thể có những tác động tiêu cực đến các tương tác xã hội. Rối loạn này có thể khiến cho trẻ hành động bốc đồng, ngắt lời người khác và hành xử theo cách hung hăng. Trẻ ADHD thường "hành động" vì chúng cảm thấy thất vọng. OT làm việc với giáo viên trong lớp có thể hỏi:

+ Học sinh ngồi có đủ gần giáo viên để nghe và hiểu hướng dẫn không?

+ Môi trường lớp học có quá kích thích học sinh không?

+ Kế hoạch giáo dục cá nhân có đáp ứng nhu cầu của học sinh không và nó có được tuân thủ không?

+ Học sinh có được phép tự vận động trong lớp học không?

+ Học sinh có cần nghỉ ngơi hoặc vận động cơ thể không?

- Điều quan trọng là việc cho trẻ ADHD nghỉ ngơi để vận động là rất quan trọng. "Chuyển động làm tăng lượng oxy trong não và tạo ra các cử động ngộ nguậy. Trẻ ADHD có thể nghỉ giải lao ngắn hạn để trả sách cho thư viện hoặc làm các công việc lật vật khác. Tốt hơn nữa, cả lớp có thể tham gia vào các hoạt động giải lao nhanh để phục hồi mức năng lượng. Nếu trẻ không thể ngồi/ở yên một nơi và thường nhảy vào các vật thì có thể bé đang cố gắng tiếp nhận nhiều hơn về cảm thụ bản thể, áp lực sâu và chuyển động. Khi đó những hoạt động như là nhảy/bàn nhún, đưa võng, sử dụng banh lớn, hoặc lăn qua trục lăn hay các hoạt động trong ngày mà giúp trẻ có được tiếp nhận đầu vào nhiều hơn. Điều này sẽ giúp sự chú ý của trẻ và giúp trẻ vẫn ở yên và tập trung.

3.6.5. Cung cấp các dụng cụ và thiết bị trợ giúp/thích nghi

- Các nhà hoạt động trị liệu có kinh nghiệm trong việc huấn luyện những trẻ mắc ADHD cách sử dụng các thiết bị giúp chúng hoạt động trơn tru hơn trong cuộc sống hàng ngày. Một số dụng cụ có thể giúp cho cuộc sống dễ dàng hơn đối với những đứa trẻ ngồi/đi lung tung và để chúng tiêu hao năng lượng dư thừa trong một ngày hiệu quả hơn:

+ Bóng yoga

+ Ván trượt

+ Bạt lò xo

+ Xích đu

+ Đệm hơi

+ Các thiết bị thích nghi cá nhân khác (Đồng hồ có chế độ báo rung có thể được đặt để rung theo các khoảng thời gian đều đặn để nhắc nhở trẻ em tiếp tục hoàn thành hoạt động hoặc quay lại hoạt động nếu chúng bị phân tâm, bảng thời gian biểu giúp trẻ lên kế hoạch hoạt động, hay chần đấp có trọng lượng nặng cũng có hiệu quả trong việc cải thiện triệu chứng tăng động và giúp ổn định cho trẻ)

BÀI 4. PHÁT HIỆN SỚM- CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ RỐI LOẠN TIC VÀ HỘI CHỨNG TOURETTE

I. Đại cương

1. Định nghĩa về rối loạn Tic và hội chứng Tourette

- Tic là những động tác vận động hoặc âm thanh không hữu ý, xảy ra nhanh, đột ngột, định hình, không nhịp điệu (thường bao gồm những nhóm cơ hạn chế) hoặc sự phát âm xuất hiện đột ngột không có mục đích rõ ràng. Các biểu hiện tic được cảm nhận như không thể cưỡng lại được nhưng có thể dừng tic lại hữu ý trong những khoảng thời gian khác nhau, tùy thuộc hoàn cảnh và thường mất đi trong lúc ngủ.

- Tic và hội chứng Tourette là những rối loạn khởi phát ở trẻ em, có thể kéo dài đến tuổi trưởng thành, là một rối loạn tâm thần – thần kinh.

- Rối loạn tic thường không gây ra hậu quả nghiêm trọng, nhưng có thể ảnh hưởng rõ rệt đến lĩnh vực học tập và hoạt động xã hội.

- Tic nhất thời gặp với tỉ lệ 5 – 10% lứa tuổi trẻ em từ 6 đến 10 tuổi. Nam bị mắc nhiều hơn nữ. Còn tic mạn tính và hội chứng Tourette gặp ít hơn nhiều.

2. Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh

2.1. Các yếu tố di truyền: Những nghiên cứu gia đình qua nhiều thế hệ đã làm sáng tỏ về tầm quan trọng của yếu tố di truyền trong bệnh sinh của Tic. Ngoài ra, Tic và hội chứng Tourette có mối liên quan đến rối loạn ám ảnh cưỡng bức và tăng động giảm chú ý, mà những rối loạn này thường xuất hiện liên quan đến tiền sử gia đình. Một số nghiên cứu về gen tìm sự liên quan với hội chứng Tourette gợi ý có biểu hiện tổn thương ở một số gen liên quan đến thụ thể Dopamin D2 gây rối loạn các chất dẫn truyền thần kinh như tăng dopamin và adrenalin, rối loạn mối liên hệ giữa các vùng não giữa, tiểu não.

2.2. Miễn dịch thần kinh: Từ những thập kỷ trước, yếu tố miễn dịch đã được đề cập đến trong bệnh nguyên của rối loạn Tic và hội chứng Tourette. Vấn đề này được nêu ra bắt nguồn từ một nhóm bệnh nhân mắc chứng bệnh lý này với khởi phát bệnh liên quan đến nhiễm liên cầu nhóm A ở họng. Hiện tượng này được gọi là rối loạn tâm thần – thần kinh tự miễn ở trẻ em liên quan đến liên cầu khuẩn. Tuy nhiên, giả thuyết bệnh nguyên này vẫn còn đang được tranh luận.

2.3. Cấu trúc giải phẫu thần kinh: Với những kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh mới về thể tích và chức năng của các vùng não đã cho thấy có sự thay đổi thể tích các não thất, các hạch nhân, nhưng số liệu này còn đan được thảo luận.

2.4. Yếu tố thuận lợi:

- Sang chấn tâm lý.
- Mệt mỏi, thiếu ngủ.
- Sau một bệnh lý cơ thể.
- Yếu tố cơ địa những trẻ hiếu động dễ bị tic.

II. Phát hiện sớm rối loạn TIC và hội chứng Tourette

1. Triệu chứng lâm sàng

Theo ý nghĩa về mặt tâm lý, tic được chia thành 2 loại khác nhau là tic đơn giản và tic phức tạp.

1.1. Tic đơn giản

- Tic vận động đơn giản là những động tác nhanh, định hình do những nhóm cơ có cùng một chức năng tham gia, là những động tác không có ý nghĩa tâm lý, chưa hoàn chỉnh, ví dụ: nháy mắt, lắc đầu, nhún vai, nhếch mép, nâng cánh mũi, cử động các ngón tay...

- Tic âm thanh đơn giản là sự phát ra những âm thanh nhanh và vô nghĩa như: hắng giọng, ho khạc, khụt khịt, làm bầm, tiếng kêu, tiếng rít, hít thở vào mạnh...

1.2. Tic phức tạp

- Tic vận động phức tạp là những động tác diễn ra đồng thời trong một tập hợp dường như không có mục đích và kéo dài lâu hơn so với tic đơn giản, ví dụ: vuốt tóc, cắn, ném, đánh, nhảy, sờ, nhại động tác của người khác...

- Tic âm thanh phức tạp là sự phát ra những âm, những từ không lưu loát và khác thường về nhịp điệu, những lời nói bị tắc nghẽn, những câu nói bật ra định hình không phù hợp với hoàn cảnh, nói tục không chủ ý, lặp lời bản thân hoặc nhại lời người khác.

2. Tiêu chuẩn phân loại bệnh: Theo ICD 10 tic được chia làm 3 thể chính

- **Tic nhất thời:** Có một hay nhiều tic vận động hoặc tic âm thanh nhưng không có cả 2 loại tic đồng thời, tic xảy ra hàng ngày, kéo dài trên 4 tuần nhưng không quá 12 tháng.

- **Tic vận động hoặc tic âm thanh mạn tính:** Có một hay nhiều tic vận động hoặc tic âm thanh nhưng không có cả 2 loại tic đồng thời, tic xảy ra hầu như hàng ngày, kéo dài trên 1 năm, trong thời gian đó không có 3 tháng liên tục nào là không bị tic.

- **Hội chứng Tourette:** Có tic vận động nhiều loại kết hợp với tic âm thanh cùng tồn tại trong một khoảng thời gian mặc dù không nhất thiết phải luôn có đồng

thời, tic có nhiều lần trong ngày (thường thành cơn), xảy ra hàng ngày, kéo dài trên 1 năm, trong thời gian đó không có 3 tháng liên tục nào là không bị tic.

- Ngoài những tiêu chuẩn riêng đã nêu cho mỗi thể, cả 3 thể đều phải đáp ứng những tiêu chuẩn chung là: tic khởi phát trước 18 tuổi, trước đó không sử dụng các thuốc an thần kinh, không có bệnh thuộc hệ thần kinh trung ương (ví dụ như múa vờn Huntington, di chứng viêm não...), tic gây ảnh hưởng tới học tập, nghề nghiệp và hoạt động của bệnh nhân.

- Tic thường mất đi lúc ngủ, giảm đi khi tập trung chú ý vào một hoạt động hứng thú. Tic thường bị tăng lên khi bệnh nhân có sang chấn tâm lý, cơ thể mệt mỏi. Tic nhất thời chịu tác động tâm lý hơn so với tic mạn tính và hội chứng Tourette.

3. Khám và đánh giá

- Cần khám thần kinh và nội khoa toàn diện, kết hợp trực tiếp quan sát về vị trí, tần số, cường độ, tính phức tạp và mức độ ảnh hưởng của Tic.

- Có thể sử dụng thêm các trắc nghiệm tâm lý đánh giá cảm xúc, hành vi.

- Đánh giá khả năng đáp ứng với điều trị.

- **Xét nghiệm:** không có xét nghiệm đặc hiệu để chẩn đoán tic. Tuy vậy có thể làm một số xét nghiệm để giúp cho đánh giá tic và chẩn đoán phân biệt.

- Điện não đồ: thường thấy có biểu hiện kích thích não với một số theta nhọn không khu trú rõ ràng. Làm điện não đồ nhận thấy có khoảng 50% bệnh nhân có những thay đổi bất thường không đặc hiệu.

- Trong trường hợp cần phân biệt với múa vờn do thấp có thể làm thêm ASLO.

- Trắc nghiệm tâm lý: làm trắc nghiệm về trí tuệ (Raven), hành vi cảm xúc (CBCL, DBC, Vanderbilt, Zung, Beck) để tìm hiểu thêm về các hoạt động tâm lý của trẻ nhằm tư vấn và điều trị phù hợp; làm test tâm lý ở 80% bệnh nhân có dấu hiệu lo âu, tự ti, thoái lui.

- Có thể sử dụng Thang đo rối loạn tic của Leckman để theo dõi tiến triển và kết quả điều trị tic.

4. Chẩn đoán xác định và chẩn đoán phân biệt

4.1. Chẩn đoán xác định

- Chủ yếu dựa vào quan sát các dấu hiệu của tic, hỏi gia đình về diễn biến của tic và các yếu tố tác động. Phân loại các thể lâm sàng dựa vào đặc điểm của tic và thời gian bị tic. Kết hợp thêm với một số xét nghiệm đã nêu để đánh giá người bệnh một cách toàn diện.

4.2. Chẩn đoán phân biệt

- Phân biệt tic vận động với động kinh cục bộ vận động, múa vờn do thấp, rối loạn tăng động...

- Phân biệt tic âm thanh với các bệnh lý đường hô hấp.

III. Can thiệp sớm rối loạn TIC và hội chứng Tourette

- Mặc dù có nhiều tiến bộ trong chẩn đoán rối loạn Tic và hội chứng Tourette trong những thập kỷ gần đây, nhưng cho đến nay, điều trị đặc hiệu cho rối loạn Tic và hội chứng Tourette vẫn chưa được thiết lập.

- Phần lớn trẻ mắc tic vận động đơn giản, nhất thời không cần phải can thiệp. Quyết định bắt đầu can thiệp dựa vào mức độ trầm trọng của triệu chứng Tic gây ảnh hưởng đến cuộc sống sinh hoạt hàng ngày, sự tự tin, các mối quan hệ cá nhân với các thành viên trong gia đình và nhà trường. Tuy nhiên, các triệu chứng Tic thay đổi lúc giảm đi, lúc tăng lên, vậy tốt nhất là bắt đầu can thiệp bằng liệu pháp tâm lý giáo dục và thích ứng cuộc sống trước khi quyết định sử dụng thuốc.

- Với những trường hợp đồng mắc với rối loạn tăng động giảm chú ý, rối loạn ám ảnh cưỡng bức, trầm cảm, lo âu... nên lựa chọn điều trị phối hợp, bởi vì sau khi điều trị các rối loạn này, biểu hiện Tic có thể thuyên giảm.

1. Can thiệp giáo dục

- Đối với Tic nhất thời và hội chứng Tourette chỉ gây ảnh hưởng mức nhẹ, nhiều trẻ chỉ cần đánh giá, giải thích về bệnh và thực hiện các liệu pháp tâm lý giáo dục phối hợp hỗ trợ ở trường học. Các chương trình giáo dục cho gia đình, giáo viên, bạn bè nhằm nâng cao sự hiểu biết về bệnh và sự chấp nhận của trẻ có thể mang lại những ảnh hưởng tích cực đối với tất cả các giai đoạn của bệnh.

- Sự kết hợp tích cực với nhà trường tạo điều kiện thuận lợi, cho phép những hành vi cố gắng hạn chế sự khởi phát của Tic và chấp nhận hành vi Tic.

2. Chế độ ăn và lối sống

- Các Stress cấp và mạn tính đều có thể làm tăng rối loạn Tic. Các liệu pháp tâm lý có thể cải thiện về đánh giá bản thân, kỹ năng ứng phó với căng thẳng trong gia đình và sự thích ứng ở trường học, nhưng không có hiệu quả rõ ràng trực tiếp đến các rối loạn Tic ở mức độ trầm trọng. Một chế độ ăn cân đối, nâng cao sức khỏe có thể góp phần tạo sự thoải mái và giảm được stress.

- Các chất kích thích như cafein nên được hạn chế tối đa vì có thể gây tăng Tic ở một số trẻ. Các chương trình tập thể dục đều đặn hàng ngày có thể có hiệu quả như một biện pháp để đối phó với stress, giúp trẻ bị Tic có cảm giác chủ động, nhanh nhẹn góp phần tạo nên sự thoải mái, khỏe mạnh.

3. Liệu pháp hành vi

- Hàng loạt các can thiệp hành vi được nghiên cứu trong điều trị Tic nhưng hiệu quả chưa được thuyết phục. Tuy nhiên, trị liệu nhận thức hành vi được ghi nhận có đáp ứng và duy trì mang tính chất dự phòng trong điều trị rối loạn ám ảnh cưỡng bức, do đó có thể áp dụng trong điều trị hội chứng Tourette có phối hợp với rối loạn ám ảnh cưỡng bức.

- Liệu pháp này bao gồm: bệnh nhân lập bảng theo dõi tần số tic hàng ngày, đánh dấu những ngày không bị tic, gia đình tránh nhắc đến tic, không phê phán trẻ; tổ chức những hoạt động thu hút sự tập trung chú ý và lôi cuốn trẻ tham gia vào, động viên khen thưởng khi trẻ ít bị tic (phương pháp tăng cường củng cố dương tính).

- Tập huấn cho cha mẹ trong việc kiểm soát sự tức giận đối với hành vi bất thường của trẻ bị Tic và hội chứng Tourette đã được xác định là có hiệu quả hỗ trợ. Các biện pháp hỗ trợ tâm lý hoặc khuyến khích sự năng động của cá nhân tạo điều kiện thuận lợi cho phát triển mối quan hệ bạn bè, tăng sự thích ứng ở trường học, xây dựng nhân cách gắn kết và kiểm soát stress hàng ngày.

4. Liệu pháp hóa dược: Sử dụng thuốc điều trị cho bệnh nhân tic mạn tính và hội chứng Tourette có thể bắt đầu với những thuốc hệ α -adrenergic liều thấp.

- Clonidin (Catapressan, viên 0,15mg): Nên bắt đầu với liều ban đầu là 3mcg/kg (khoảng 0,05mg/ngày), sau đó tăng dần đến liều khuyến cáo: 0, 2 – 0,3mg/ngày. Cần theo dõi tác dụng phụ, đặc biệt là nhịp tim và HA. Clonidine cũng có tác dụng trong điều trị rối loạn tăng động giảm chú ý, do đó có thể lựa chọn khi trên lâm sàng gặp sự phối hợp của hai rối loạn này. Khoảng 20 – 35% bệnh nhân hết triệu chứng tic sau 8 -12 tuần điều trị. Thuốc có tác dụng điều trị tốt đối với tic vận động hơn là với tic âm thanh.

- Haloperidol (viên 1,5mg): liều sử dụng ban đầu 0,02mg/kg/ngày, sau đó tăng dần đến 0,05mg/kg/ngày. Nếu xuất hiện tác dụng phụ của thuốc như ngủ nhiều, rối loạn trương lực cơ... thì phải giảm liều và dùng thêm Artan (Trihex). Điều trị bằng Haloperidol cho kết quả tốt ở 70 – 80% các trường hợp.

- Các thuốc an thần kinh không điển hình như risperidone cũng có tác dụng tương tự các an thần kinh điển hình và có ít tác dụng phụ hơn. Risperidone trong điều trị Tic nên dùng liều giới hạn từ 1-3,5mg/ngày, với liều khởi đầu là 0,25-0,5mg/ngày.

- Ngoài ra, một số thuốc khác cũng được chỉ định trong điều trị Tic như pimozide, fluphenazine, ziprasidone...

5. Liệu pháp tâm lý

- Áp dụng cho tất cả bệnh nhân.

- Sử dụng liệu pháp hành vi mang lại kết quả tốt, đặc biệt đối với tic nhất thời.

- Bên cạnh đó dựa vào cơ sở phối hợp hai quá trình: bất động các vận động và vận động các bất động của nguyên tắc điều trị tâm vận động, đưa ra kỹ thuật: hướng dẫn trẻ thực hiện các bài tập trước gương, làm các động tác ở những phần cơ thể không bị tic kết hợp với bài tập giãn cơ.

- Dựa vào thuyết điều kiện hóa, cho bệnh nhân thực hiện bài tập chủ động làm các động tác tic 30 phút mỗi ngày trong 3 tuần liền.

6. Các phương pháp điều trị hỗ trợ

Tổ chức các hoạt động vui chơi giải trí, nâng đỡ tâm lý người bệnh kết hợp với hướng dẫn gia đình. Điều trị các rối loạn lo âu, trầm cảm, ám ảnh hoặc tăng động nếu có kèm theo với tic.

7. Tiến triển và tiên lượng:

- Bệnh nhân tic được điều trị ngoại trú là chủ yếu và chỉ vào viện khi bị tic mạn tính nhiều loại hoặc hội chứng Tourette. Tic nhất thời thường khởi tự phát nhưng dễ bị tái phát. Tic mạn tính tiến triển kéo dài nhiều năm nhưng cũng có thuyên giảm từng đợt. Hội chứng Tourette có tiến triển mạn tính và nặng nề hơn gây ảnh hưởng đến sinh hoạt học tập và quan hệ xã hội của người bệnh.

8. Phòng bệnh

- Tránh căng thẳng về tâm lý.
- Tạo cho trẻ tham gia các hoạt động thể dục thể thao, sinh hoạt đoàn đội.
- Hạn chế ngồi lâu xem tivi, chơi điện tử...

CHƯƠNG VI
PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM
TRẺ KHUYẾT TẬT TRÍ TUỆ

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CHẬM PHÁT TRIỂN TRÍ TUỆ

I. Đại cương

1. Định nghĩa

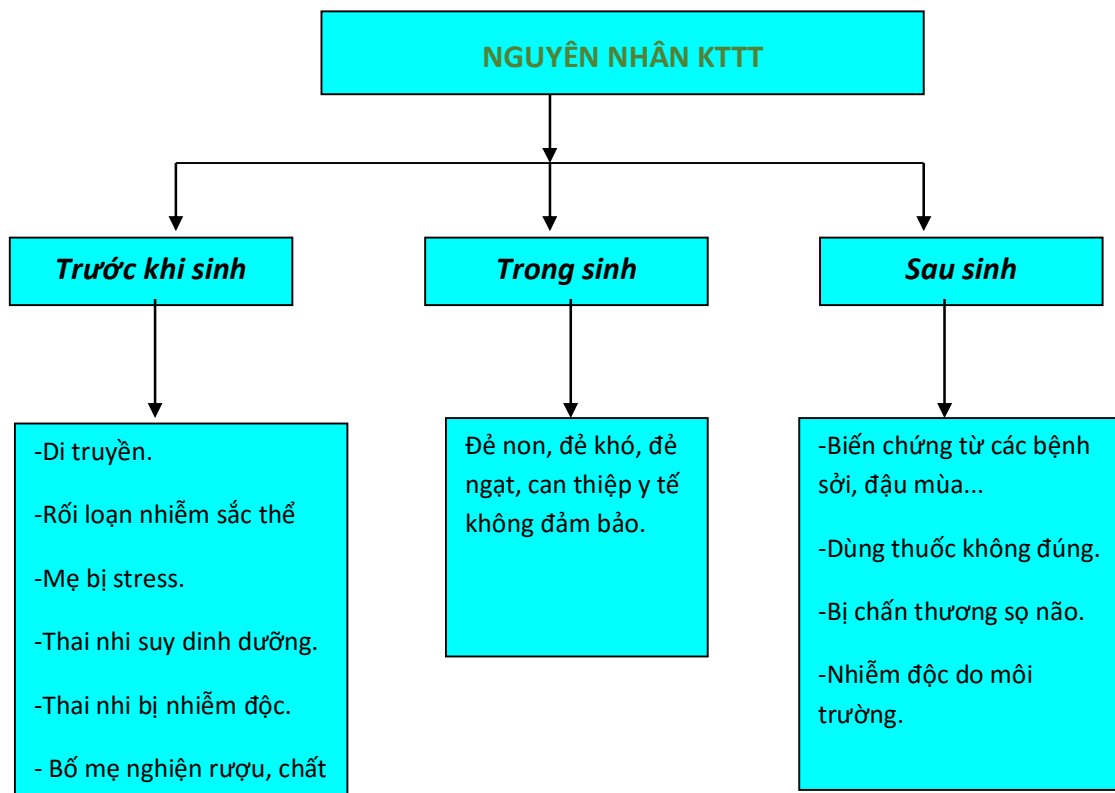
Khuyết tật trí tuệ là một dạng rối loạn phát triển ảnh hưởng đến chức năng trí tuệ và kỹ năng thích ứng về các lĩnh vực xã hội và thực tiễn (DSM – 5).

2. Dịch tễ học (tỉ lệ phổ biến)

- Trên thế giới: theo DSM – IV: khoảng 1% tổng dân số; 85% KTTT nhẹ; 10% KTTT trung bình; 3 – 4% nhóm KTTT nặng; 1 – 2% nhóm KTTT đặc biệt nặng; Nam giới thường bị KTTT nhiều hơn so với nữ, tỉ lệ là 1,5/1.

- Việt Nam: các nghiên cứu về số lượng trẻ khuyết tật Việt Nam cho thấy tỉ lệ phổ biến của người KTTT khoảng 0,3% dân số. Hiện Việt Nam có 95 triệu dân, ước tính Việt Nam có khoảng 270.000 người KTTT

3. Nguyên nhân



4. Các hội chứng đi kèm



II. Kỹ thuật phát hiện sớm

1. Lâm sàng

Một trẻ được chẩn đoán là KTTT khi xuất hiện cả 3 tiêu chí sau đây:

- Chức năng trí tuệ dưới mức trung bình (đạt 75 hoặc dưới 75);
- Thiếu hụt hoặc khiếm khuyết những hành vi thích ứng;
- Khiếm khuyết xuất hiện trước 18 tuổi và kéo dài trong suốt quá trình phát triển.

Các nhà chuyên môn sẽ dựa vào các biểu hiện sau đây để phát hiện trẻ KTTT

| | |
|---|---|
| <p><i>Đặc điểm cảm giác - tri giác</i></p> <p>Phản ứng chậm chạp và hạn hẹp</p> <p>Thiếu tính tích cực khi tri giác</p> <p>Cảm giác xúc giác ở trẻ KTTT hạn chế nên sự phối hợp các thao tác còn vụng về</p> <p>Khả năng phân biệt âm thanh kém</p> | <p><i>Đặc điểm trí nhớ</i></p> <p>Khó nhớ</p> <p>Nhanh quên</p> <p>Tái hiện không đầy đủ thông tin đã được học</p> |
| <p><i>Đặc điểm tư duy</i></p> <p>Tư duy mang tính cụ thể, trực quan</p> <p>Thiếu tính liên tục trong tư duy</p> <p>Khả năng tiếp thu và ra quyết định đều chậm</p> | <p><i>Đặc điểm ngôn ngữ - giao tiếp</i></p> <p>Ngôn ngữ phát triển chậm so với trẻ cùng độ tuổi</p> <p>Vốn từ ít và nghèo nàn nên hiểu và</p> |

| | |
|---|---|
| và thiếu chính xác so với các trẻ cùng độ tuổi | điểm đạt ngôn ngữ đều kém Giao tiếp thụ động |
| <i>Đặc điểm chú ý</i> Khó tập trung trong một thời gian dài; Dễ bị sao nhãng; Không linh hoạt khi phải di chuyển đối tượng chú ý. | <i>Đặc điểm học tập</i> Kỹ năng đọc, viết, tính toán thấp hơn hẳn so với bạn học cùng lứa tuổi |
| Chậm phát triển vận động thô: Lẫy, ngồi, bò, đứng, đi Kém điều phối vận động toàn thân hoặc các vận động chức năng khác (bú, mút, nhai, ăn, sử dụng bàn tay) | Xuất hiện nhiều vấn đề về hành vi: đập phá, cào cấu; thu mình... |

2. Sử dụng trắc nghiệm đã được chuẩn hóa

2.1. Đánh giá chỉ số thông minh (IQ)

- Trắc nghiệm trí tuệ của Wechsler (WPPSI - IV) dành cho trẻ từ 2,5 tuổi – 6 tuổi, hiện trắc nghiệm đã được Việt hóa và sẽ đưa vào sử dụng tại Việt Nam vào đầu năm 2022.

- Trắc nghiệm WISC – IV dành cho người KTTT từ 6 tuổi 0 tháng đến 22 tuổi, đã được Việt hóa và sử dụng tại Việt Nam từ năm 2012;

- Trắc nghiệm WISC – V dành cho người KTTT từ 6 tuổi 0 tháng đến 22 tuổi, đã được Việt hóa và sử dụng tại Việt Nam từ năm 2020;

2.2. Đánh giá hành vi thích ứng

- Thang đo hành vi thích ứng Vineland, phiên bản lần thứ hai (Vineland – II) là một công cụ đánh giá các năng lực thích ứng của cá nhân từ khi sinh ra đến trưởng thành. Thang đo đã được Việt hóa và sử dụng phổ biến ở các trường đại học và các trung tâm chăm sóc trẻ tự kỷ và khuyết tật trí tuệ ở Việt Nam.

- Thang đo hành vi thích ứng Vineland - III, đã được Việt hóa và sẽ đưa vào sử dụng tại Việt Nam vào đầu năm 2022.

3. Chẩn đoán các dạng KTTT thường gặp

3.1. Hội chứng Đào (xem bài PHS-CTS hội chứng Down)

3.2. Hội chứng Rett

- Định nghĩa: Là bệnh di truyền trội liên quan đến NST giới tính

- Nguyên nhân: Đột biến gen là nguyên nhân gây nên hội chứng Rett. Hầu hết các trẻ mắc hội chứng Rett xuất hiện đột biến gen trên nhiễm sắc thể X. Gen đột biến gây nên hội chứng Rett là MECP2.

- Hội chứng Rett ảnh hưởng chủ yếu trên người nữ, xảy ra trên thế giới trong nhiều chủng tộc và dân tộc, với tần suất mắc bệnh từ 1/10.000 - 1/ 20.000 bé gái.

- Dấu hiệu lâm sàng: Tốc độ tăng trưởng chậm lại; Mất khả năng vận động và phối hợp bình thường; Mất khả năng giao tiếp; các động tác tay không bình thường; các cử động bất thường ở mắt; có các vấn đề về thở; thường cảm thấy kích động và khó chịu; xuất hiện các hành vi bất thường; có khuyết tật về nhận thức; độ cong bất thường của cột sống (vẹo cột sống); nhịp tim bất thường và tăng nguy cơ đau.

3.3. Hội chứng Prader – Willi

- Hội chứng Prader-Willi là một căn bệnh rối loạn hiếm gặp sau khi sinh, dẫn đến một số vấn đề về thể chất, tâm thần và hành vi ở trẻ. Người mắc bệnh thường xuyên có cảm giác đói và thường gặp khó khăn trong việc kiểm soát cân nặng của mình.

- Nguyên nhân: do lỗi về gien xảy ra một cách tự phát tại hoặc gần thời điểm thụ thai. Nhiều trường hợp mắc hội chứng này đều bị mất đoạn nhiễm sắc thể ở cặp số 15 do di truyền từ bố.

- Tỷ lệ phổ biến ở trẻ mắc hội chứng này là 1/15.000

- Dấu hiệu lâm sàng: Một vài dấu hiệu cho thấy trẻ mắc bệnh từ lúc ra đời bao gồm:

+ Cơ bắp kém: Khi trẻ nằm nghỉ, cơ khuỷu tay và đầu gối lỏng lẻo thay vì cố định một chỗ. Đồng thời, trẻ có thể có cảm giác như người mình mềm nhũn ra;

+ Đặc điểm khuôn mặt riêng biệt: Trẻ em sinh ra với đôi mắt hình quả hạnh nhân, phần trán thu hẹp, miệng nhếch xuống và môi trên mỏng;

+ Kém phát triển: Trẻ sơ sinh có thể có phản xạ bú kém do trương lực cơ giảm, do đó trẻ tăng cân chậm;

+ Thiếu sự phối hợp của mắt (bị lác): Đôi mắt của trẻ có thể không nhìn cùng một hướng;

+ Phản ứng kém: Trẻ thường xuyên mệt mỏi bất thường, phản ứng kém khi bị kích thích, khó thức dậy hoặc khóc yếu.

+ Sau 2 tuổi trẻ thèm ăn và tăng cân;

+ Cơ quan sinh dục chưa phát triển;

+ Tăng trưởng và phát triển thể chất kém: khiếm khuyết về nhận thức;

- + Khả năng vận động phát triển chậm;
- + Hạn chế về ngôn ngữ; có nhiều vấn đề về hành vi;
- + Rối loạn giấc ngủ;
- + Cong, vẹo cột sống và nhiều vấn đề nội tiết.

4.4. Rối loạn phổ tự kỷ (xem ở mục phát hiện, can thiệp sớm trẻ RLPTK)

III. Can thiệp sớm

1. Hướng dẫn đánh giá chức năng và xác định nhu cầu can thiệp

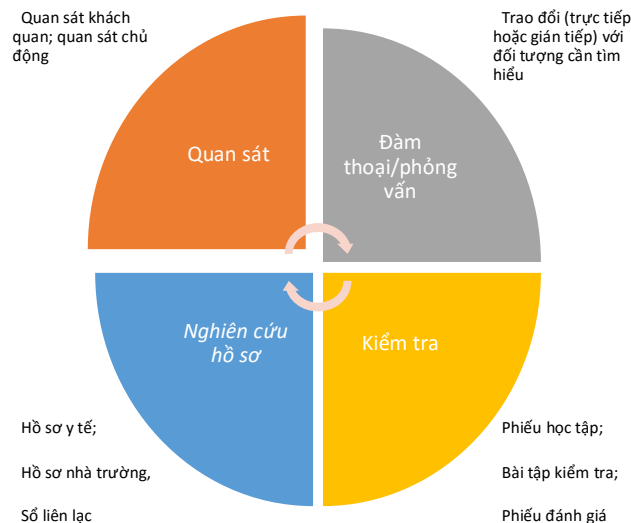
Lý do cần xác định chức năng, nhu cầu của trẻ

- Phát hiện những tiềm năng của trẻ;
- Phát hiện những nhu cầu, lĩnh vực cần phát triển của trẻ;
- Là cơ sở để xây dựng mục tiêu, xác định nội dung, biện pháp giáo dục trẻ.

1.1. Nội dung tìm hiểu chức năng và nhu cầu trẻ

- Khả năng học tập (trẻ ở tiểu học): kỹ năng đọc, viết và tính toán.
- Khả năng nhận thức (trẻ mầm non): làm quen với Toán, xã hội, tự nhiên.
- Khả năng ngôn ngữ - giao tiếp: Vốn từ, khả năng nghe hiểu, biểu đạt ngôn ngữ.
- Hành vi, tính cách: hành vi phù hợp và chưa phù hợp.
- Khả năng phát triển thể chất và vận động: kỹ năng vận động thô (đi, chạy,) kỹ năng vận động tinh (cầm bút)...
- Kỹ năng tự phục vụ: kỹ năng ăn uống, vệ sinh.
- Kỹ năng xã hội: kỹ năng kết bạn, khởi xướng tương tác.

1.2. Phương pháp tìm hiểu:



2. Hướng dẫn xây dựng kế hoạch can thiệp cá nhân

- Kế hoạch can thiệp cá nhân là một bản kế hoạch được thiết kế cho mỗi trẻ khuyết tật để giúp các thành viên tham gia can thiệp có thể định hướng được nội dung, phương pháp và hình thức tổ chức các hoạt động chăm sóc, giáo dục trẻ trong trường, tại gia đình và cộng đồng nhằm đạt được các mục tiêu cụ thể.

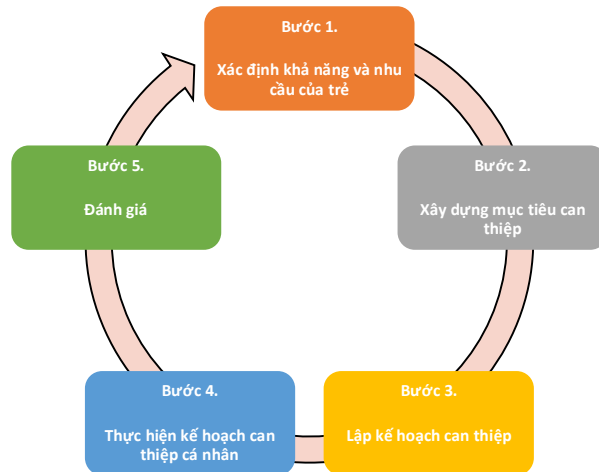
- Một bản kế hoạch can thiệp cá nhân cần đảm bảo các yếu tố sau đây:



- Một bản Kế hoạch can thiệp cá nhân đầy đủ phải bao gồm 7 thành phần sau:

- + Thành phần 1. Thông tin cá nhân và gia đình trẻ
- + Thành phần 2. Mục tiêu dài hạn
- + Thành phần 3. Mục tiêu ngắn hạn
- + Thành phần 4. Thời gian thực hiện
- + Thành phần 5. Các phương pháp và hình thức tổ chức
- + Thành phần 6. Đánh giá
- + Thành phần 7. Chữ ký

- Quy trình xây dựng và thực hiện kế hoạch can thiệp cá nhân gồm 5 bước:



3. Hướng dẫn thực hiện can thiệp, hướng dẫn gia đình phối hợp can thiệp

3.1. Nguyên tắc

a. Trước khi được thực hiện: Bản kế hoạch can thiệp cá nhân của trẻ cần phải được thông qua bởi các thành viên tham gia can thiệp. Nếu trẻ KTTT đang học tại một cơ sở giáo dục thì sẽ có các thành phần sau: nhà chuyên môn (bác sĩ, nhà trị liệu, chuyên gia giáo dục đặc biệt...), giáo viên, ban giám hiệu cơ sở giáo dục, cha mẹ trẻ và nhóm hỗ trợ cộng đồng....

b. Trong quá trình thực hiện: Các lực lượng tham gia cũng sẽ có những cuộc họp chia sẻ kinh nghiệm, trao đổi chuyên môn, điều chỉnh kế hoạch thực hiện. Bằng cách này sẽ gắn kết được các thành viên lại thành một nhóm có trách nhiệm chung, quan trọng hơn điều này sẽ góp phần làm cho bản kế hoạch trở nên hiện thực và tính khả thi sẽ cao hơn.

3.2. Trách nhiệm của từng thành viên tham gia thực hiện bản kế hoạch giáo dục cá nhân

- Ban giám hiệu nhà trường: Giám sát và hỗ trợ giáo viên xây dựng và thực hiện bản kế hoạch giáo dục cá nhân;

- Giáo viên dạy lớp hoà nhập: Tham gia trực tiếp thực hiện các mục tiêu và nhiệm vụ trong Bản kế hoạch can thiệp

- Giáo viên hỗ trợ: Trực tiếp tham gia quá trình đánh giá, lập và thực hiện kế hoạch can thiệp trẻ; tư vấn cho giáo viên hòa nhập và cha mẹ phương pháp can thiệp trẻ KTTT. Thiết lập và duy trì mối liên kết các lực lượng tham gia can thiệp trẻ.

- Nhà chuyên môn: định hướng tư vấn quy trình, kỹ thuật can thiệp trẻ KTTT.

- Thành viên gia đình: Trách nhiệm chăm sóc, nuôi dưỡng trẻ; phối hợp với nhà trường thực hiện các mục tiêu trong kế hoạch can thiệp trẻ;
- Nhóm hỗ trợ cộng đồng: Nâng cao nhận thức các thành viên trong cộng đồng; hỗ trợ gia đình trẻ khuyết tật và kết nối các nguồn lực.

3.3. Theo dõi – Đánh giá quá trình can thiệp

- Việc đánh giá quá trình can thiệp cần phải dựa trên kế hoạch đã xây dựng mà cụ thể là mục tiêu và những kết quả dự kiến trong từng giai đoạn nhất định. Mục đích cuối cùng của việc đánh giá là nhằm vào mức độ phát triển tốt nhất của trẻ. Đánh giá phải được thực hiện thường xuyên trong suốt quá trình thực hiện từ bước đầu tiên tìm hiểu trẻ đến kết quả cuối cùng; đồng thời đưa ra những điều chỉnh đúng lúc ngay trong quá trình thực hiện kế hoạch.

- Đánh giá tiến trình: Bao gồm việc trả lời cho các câu hỏi sau:

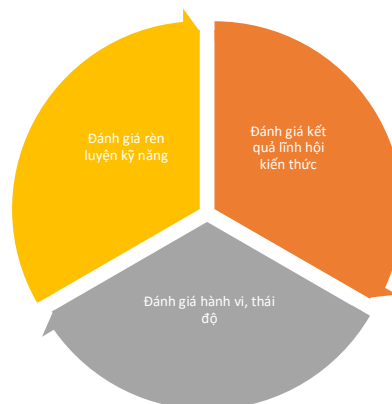
- + Trẻ có những tiến bộ so với mục tiêu đã đề ra hay không?
- + Những kết quả đạt được của trẻ có gần với kết quả của các bạn cùng trang lứa với trẻ không?
- + Trẻ có độc lập hơn để đạt đến các mục tiêu đã đề ra không?
- + Giáo viên sẽ tiếp tục hay dừng lại hướng tổ chức các hoạt động đã lập trong kế hoạch?

- Đánh giá theo mục tiêu:

+ Dựa vào mục tiêu để đề ra nội dung, phương pháp dạy học và lập kế hoạch giáo dục. Sau mỗi giai đoạn phải kiểm tra, đánh giá mặt được cũng như những tồn tại để đề xuất mục tiêu và lập kế hoạch cho giai đoạn tiếp theo.

+ Cách đánh giá dựa vào mục tiêu giáo dục cá nhân giúp cho việc điều chỉnh hoạt động giáo dục và phương pháp giảng dạy của giáo viên.

- Nội dung đánh giá theo 3 phương diện:



3.4. Một số phương pháp kỹ thuật can thiệp sớm Trẻ khuyết tật trí tuệ

Để hoạt động can thiệp sớm cho trẻ KTTT đạt hiệu quả, các thành viên tham gia thực hiện kế hoạch can thiệp cần lưu ý một số điểm sau:

- Đảm bảo sự an toàn cho trẻ
- Đơn giản hóa các chỉ dẫn
- Hướng dẫn theo cấu trúc rõ ràng
- Cho trẻ luyện tập nhiều lần
- Tạo điều kiện và hỗ trợ trẻ khái quát và vận dụng kiến thức, kỹ năng được học vào thực tế cuộc sống
- Cho trẻ trải nghiệm sự thành công để tạo động lực cho việc học tập
- Khuyến khích trẻ sử dụng đa giác quan trong suốt quá trình can thiệp.

Sau đây là một số phương pháp và kỹ thuật đặc thù áp dụng vào can thiệp sớm cho trẻ KTTT:

3.4.1. Tâm vận động

- Tâm vận động là một phương pháp tác động qua vận động cơ thể giúp trẻ biểu lộ cảm xúc đồng thời qua vui chơi giúp trẻ phát triển các yếu tố hình thành nhân cách của trẻ như: yếu tố về vận động, cơ thể, tâm sinh lý, giao tiếp xã hội và nhận thức. Nhấn mạnh vai trò của những hành vi hoặc tác phong vận động.

- Mục tiêu của tâm vận động là giúp trẻ:
 - + Phát triển vận động thô: Ngồi, bò, trườn, chạy, lăn, đứng yên, bắt động
 - + Phát triển vận động tinh: khéo léo đôi bàn tay, cơ ngón tay, khuỷu tay.
 - + Phát triển ngôn ngữ giao tiếp, cảm xúc, nhạy bén khi ứng xử, biết chia sẻ, làm chủ bản thân
 - + Phát triển các giác quan
 - + Phát triển tư duy, nhận thức: bản thân, không gian vận động: trên dưới, trước sau, trong ngoài... Nhận thức bản thân, đối xứng, chân, tay, đầu bụng, lưng vai...trẻ có 1 cơ thể thống nhất khác với bạn, cô.

- Hướng dẫn thực hiện:

+ Phương pháp này sử dụng những thành phần chính bao gồm: Trương lực cơ-âm hưởng trương lực cảm xúc, trải nghiệm vận động, các yếu tố không gian và thời gian, sơ đồ cơ thể và hình ảnh cơ thể, các trò chơi vận động, trò chơi biểu tượng, tạo hình, câu chuyện, trong một không gian được coi là phòng tâm vận động, bao gồm các dụng cụ, đồ vật, được sắp xếp theo nhiều không gian khác nhau như nơi đón tiếp, không gian chơi vận động, không gian nghe kể

chuyện, không gian để trẻ chơi tạo hình, đặc biệt là trong một **mối quan hệ** hỗ trợ tương tác mang **tính đồng hành, nâng đỡ**, thường trực liên tục **giữa nhà tâm vận động và trẻ**, trong một bối cảnh phối hợp toàn diện với gia đình, nhà giáo dục và nhà trường.

+ Người thực hiện: Nhà thực hành tâm vận động có giấy phép hành nghề.

+ Đối tượng trẻ: Trẻ KTTT từ 2-8 tuổi;

+ Hình thức: Trị liệu cá nhân và trị liệu nhóm. Trị liệu cá nhân là 1 nhà thực hành làm việc cùng 1 trẻ trong phòng tâm vận động. Trị liệu nhóm là 1 hoặc 2 nhà thực hành làm việc cùng 1 nhóm trẻ (2-3-4 trẻ). Việc lựa chọn hình thức nào phụ thuộc mức độ khó khăn của trẻ.

3.4.2. Phát triển tương tác, giao tiếp

Để phát triển khả năng tương tác và giao tiếp cho trẻ KTTT nhà chuyên môn, cha mẹ và giáo viên cần phối hợp thực hiện các chiến lược sau đây:

a. Chiến lược con cú (OWL)

- Quan sát - O - Quan sát cách thức trẻ chơi, giao tiếp, tương tác với thế giới xung quanh

- Chờ đợi – W- Chờ đợi để tạo lập cơ hội tương tác cùng trẻ

- Lắng nghe – L- Lắng nghe những điều trẻ nói để có câu trả lời hoặc tương tác phức hợp

b. Chiến lược bốn chữ “S”

- Say less – Nói ít hơn

- Stress – nhấn mạnh

- Go slow – chậm lại

- Show – chỉ rõ

c. Sử dụng chiến lược R.O.C.K

- R (repeat) – Lặp lại những gì người dạy nói và làm hàng ngày để bắt đầu một hoạt động, để chơi, để kết thúc một hoạt động.

- O (offer) - Tạo đa dạng các cơ hội khác nhau để trẻ được tương tác, chơi luân phiên với mọi người xung quanh.

- C (Cue) - Sử dụng các hình thức gợi ý khác nhau để tăng cường giao tiếp và tương tác ở trẻ: gợi ý bằng hình ảnh, gợi ý bằng cử chỉ điệu bộ hoặc gợi ý bằng cách chờ đợi phản ứng tiếp theo của trẻ

- R (Keep) - Tạo ra các hoạt động vui vẻ khi tương tác, giao tiếp với trẻ và duy trì những hoạt động này hàng ngày.

d. Chiến lược thiết lập tương tác

- Tạo tương tác mắt – mắt: Ngồi ngang tầm mắt với trẻ trong tương tác, giao tiếp để thu hút sự chú ý và sự để ý của trẻ đến ánh mắt, nét mặt của người giao tiếp.

- Lắng nghe: Luôn chú ý lắng nghe những điều trẻ nói, thể hiện một cách kiên trì và tích cực.

- Tạo cảm giác an toàn cho trẻ: Tạo cảm giác an toàn cho trẻ thông qua việc sử dụng cử chỉ, điệu bộ, lời nói, hành động mang tính chất hỗ trợ, chăm sóc trẻ.

- Bắt chước: Bắt chước các âm thanh và hành động của trẻ để tạo sự chú ý và cảm giác đồng hành tới trẻ.

- Bám vào những điều trẻ yêu thích: Tận dụng các điều trẻ thích để thu hút và khởi xướng tương tác – giao tiếp tích cực với trẻ.

- Sử dụng lời khen, phần thưởng: Sử dụng lời khen, phần thưởng khi trẻ làm được mỗi điều tốt, dù là nhỏ.

e. Giao tiếp tăng cường và thay thế (AAC)

- Giao tiếp Tăng cường và Thay thế (AAC) là một cách khác để giao tiếp dành cho những trẻ KTTT chưa nói, không nói được hoặc diễn đạt khó hiểu hoặc gặp khó khăn khi hiểu người khác.

- Phân loại: Có 2 loại AAC chính:

1) AAC không cần hỗ trợ: là hình thức giao tiếp chỉ sử dụng nét mặt và ngôn ngữ cơ thể.

2) AAC được hỗ trợ - có thêm những thiết bị hỗ trợ giao tiếp: Bảng hoặc sách tranh; Bảng đánh vần; Thiết bị tạo tiếng; Máy tính, điện thoại, máy tính bảng;

- AAC hỗ trợ phát triển những khả năng về nhận thức, xã hội và học tập qua việc gia tăng hiệu quả giao tiếp. Giảm những vấn đề về hành vi, từng bước cải thiện cuộc sống. AAC không chỉ giúp trẻ phát triển khả năng giao tiếp mà còn giúp trẻ liên hệ giữa từ vựng và hình ảnh có thể giúp trẻ hiểu từ vựng tốt hơn.

- Hệ thống AAC bao gồm nhiều chiến lược khác nhau. Tùy theo mục đích và khả năng của trẻ người can thiệp có thể lựa chọn và sử dụng những chiến lược sau đây:

+ Kế hoạch hình ảnh (thời gian biểu; chuỗi hoạt động; lịch)

+ Trước – sau

+ Bảng lựa chọn

+ Bảng hỗ trợ ngôn ngữ

- + Phát triển khái niệm
- + Câu chuyện xã hội

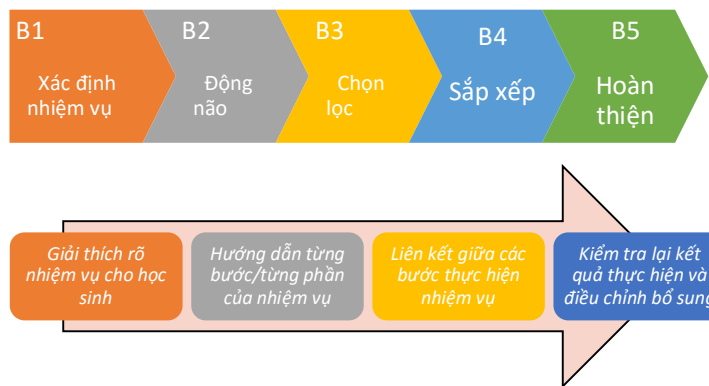
3.4.3. Hình thành và phát triển kỹ năng thích ứng

Mọi trẻ KTTT đều hạn chế về kỹ năng thích ứng như: tự phục vụ, chơi, sử dụng tiện ích công cộng, kỹ năng tiền học đường... Nếu như trẻ không khuyết tật trí tuệ có thể học nhiều kỹ năng trong cuộc sống một cách ngẫu định (quan sát người khác làm □ bắt chước; thử □ sai □ tự rút kinh nghiệm những lần sau) thì trẻ KTTT khả năng này rất yếu. Vì thế để can thiệp sớm giúp hình thành và phát triển những kỹ năng này ở trẻ KTTT nhà chuyên môn, cha mẹ và giáo viên cần vận dụng các kỹ thuật đặc thù sau đây:

a. Phân tích nhiệm vụ

Phân tích nhiệm vụ là việc phân tách một nhiệm vụ ra thành các bước nhỏ liên tục nhau (chuỗi).

Cách thức phân tích nhiệm vụ



Để có thể hướng dẫn trẻ KTTT thực hiện một nhiệm vụ nào đó, người can thiệp cần tiến hành việc phân tích





nhiệm vụ đó theo năm bước sau:

Các bước hướng dẫn trẻ KTTT thực hiện nhiệm vụ:

b. Kỹ thuật xâu chuỗi






b1. Xâu chuỗi xuôi

Chuỗi xuôi là kỹ thuật hướng dẫn xâu chuỗi, trong đó người can thiệp cho trẻ thực hiện bước đầu tiên trong chuỗi nhiệm vụ, sau đó người can thiệp thực hiện các bước còn lại trong chuỗi. Khi trẻ thực hiện tốt bước một, tiếp tục cho trẻ thực hiện bước một và bước hai, sau đó người can thiệp thực hiện các bước còn lại trong chuỗi. Như vậy, dần dần trẻ có thể thực hiện được toàn bộ nhiệm vụ.

| Cách thức thực hiện | Minh họa chuỗi xuôi |
|---|---|
| 1. Trẻ thực hiện bước 1, người can thiệp giúp trẻ thực hiện 3 bước còn lại; |  <p>B1: Làm ướt tay với nước B2: Lấy xà phòng B3: Xoa tay vào nhau B4: Xả nước làm</p> |
| 2. Trẻ thực hiện hai bước đầu, người can thiệp giúp trẻ thực hiện hai bước còn lại. |  <p>B1: Làm ướt tay với nước B2: Lấy xà phòng B3: Xoa tay vào nhau B4: Xả nước làm</p> |
| 3. Trẻ thực hiện ba bước đầu, người can thiệp giúp trẻ thực hiện bước còn lại. |  <p>B1: Làm ướt tay với nước B2: Lấy xà phòng B3: Xoa tay vào nhau B4: Xả nước làm</p> |
| 4. Trẻ thực hiện tất cả các bước |  <p>B1: Làm ướt tay với nước B2: Lấy xà phòng B3: Xoa tay vào nhau B4: Xả nước làm</p> |

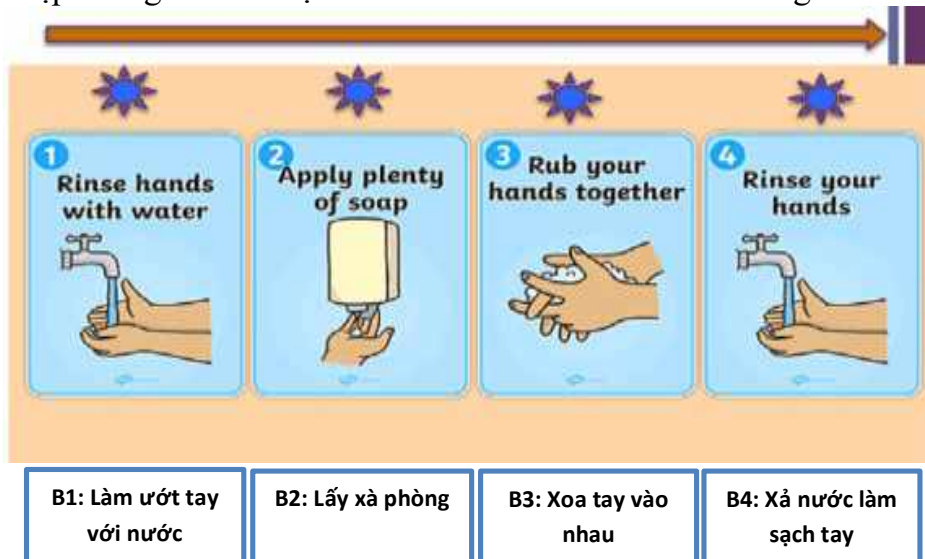
b2. Xâu chuỗi ngược

Chuỗi ngược là kỹ thuật hướng dẫn xâu chuỗi, trong đó người can thiệp thực hiện hầu hết các bước trong chuỗi và để trẻ thực hiện bước cuối cùng của chuỗi nhiệm vụ. Khi trẻ thực hiện tốt bước cuối đó, người can thiệp sẽ thực hiện các bước đầu và để trẻ thực hiện hai bước cuối của chuỗi. Như vậy, dần dần trẻ có thể thực hiện được toàn bộ nhiệm vụ.

| Cách thức thực hiện | Minh hoạ |
|---|---|
| 1. Người can thiệp thực hiện bước 1, 2,3,4. Trẻ tự thực hiện bước cuối cùng (bước 5). | <ul style="list-style-type: none"> 1 Đọc câu hỏi 2 Gạch chân vào ý chính/ từ khoá 3 Dò tìm thông tin trong bài đọc 4 Xác nhận thông tin 5 Trả lời câu hỏi (Đưa/ chỉ vào câu trả lời) ✗  |
| 2. Người can thiệp thực hiện bước 1, 2, 3; trẻ tự thực hiện bước 4 và 5. | <ul style="list-style-type: none"> 1 Đọc câu hỏi 2 Gạch chân vào ý chính/ từ khoá 3 Dò tìm thông tin trong bài đọc 4 Xác nhận thông tin ✗ 5 Trả lời câu hỏi (Đưa/ chỉ vào câu trả lời) ✗  |
| 3. Người can thiệp thực hiện bước 1 và 2, trẻ tự thực hiện bước 3, 4, 5. | <ul style="list-style-type: none"> 1 Đọc câu hỏi 2 Gạch chân vào ý chính/ từ khoá 3 Dò tìm thông tin trong bài đọc ✗ 4 Xác nhận thông tin ✗ 5 Trả lời câu hỏi (Đưa/ chỉ vào câu trả lời) ✗  |
| 4. Người can thiệp thực hiện bước 1; trẻ tự thực hiện bước 2, 3, 4, 5. | <ul style="list-style-type: none"> 1 Đọc câu hỏi 2 Gạch chân vào ý chính/ từ khoá ✗ 3 Dò tìm thông tin trong bài đọc ✗ 4 Xác nhận thông tin ✗ 5 Trả lời câu hỏi (Đưa/ chỉ vào câu trả lời) ✗  |
| 5. Trẻ thực hiện tất cả các bước | <ul style="list-style-type: none"> 1 Đọc câu hỏi ✗ 2 Gạch chân vào ý chính/ từ khoá ✗ 3 Dò tìm thông tin trong bài đọc ✗ 4 Xác nhận thông tin ✗ 5 Trả lời câu hỏi (Đưa/ chỉ vào câu trả lời) ✗  |

b3. Xâu chuỗi toàn bộ

Chuỗi toàn bộ nhiệm vụ là kỹ thuật hướng dẫn xâu chuỗi, trong đó người can thiệp hướng dẫn lần lượt từ bước đầu tiên đến bước cuối cùng của chuỗi nhiệm vụ



Người can thiệp hướng dẫn và thực hiện cùng trẻ ở từng bước của quy trình rửa tay

3.4.4. Quản lý hành vi

a. Xây dựng môi trường có cấu trúc

- Xây dựng môi trường có cấu trúc là thiết kế, sắp xếp vị trí, không gian, đồ vật theo một trật tự cấu trúc, ổn định và phù hợp.

- Cách thực hiện

+ Bước 1: loại bỏ các yếu tố thừa, rườm rà, không cần thiết trong nhà/lớp học;

+ Bước 2: xác định các khu vực vui chơi, học tập của trẻ;

+ Bước 3: sử dụng hình ảnh mô phỏng nhằm làm gợi ý trẻ về mục đích sử dụng của khu vực đó;

+ Bước 4: giới thiệu cho trẻ về chức năng của từng khu vực, cũng như những yêu cầu trẻ cần thực hiện khi tham gia vào khu vực đó thông qua hình ảnh mô phỏng đã được dán;

+ Bước 5: đánh giá tính hiệu quả của việc cấu trúc hoá môi trường đối với trẻ.

b. Cấu trúc hoà thời gian biểu can thiệp, vui chơi

- Giúp trẻ dễ dàng nhận ra nhiệm vụ của mình, cũng như số lượng, trình tự của một chuỗi các hoạt động cần thực hiện trong ngày

- Cách thực hiện

+ Bước 1. Giải thích: Người lớn giải thích về trình tự của các hoạt động can thiệp, vui chơi trong một buổi hoặc trong một ngày tại nhà/lớp học

+ Bước 2. Biểu diễn và làm mẫu: người lớn thực hiện mẫu việc tuân theo quy trình dựa trên hình ảnh.

+ Bước 3. Gợi nhắc về sự thay đổi của hoạt động can thiệp/ vui chơi trước khi hoạt động đó xảy ra. Người lớn có thể đặt biểu đồ hình ảnh gần nơi trẻ ngồi hoặc tại nơi mà trẻ có thể quan sát một cách dễ dàng.

+ Bước 4. Để trẻ độc lập thực hiện, người lớn giám sát từ xa.

c. Dạy quy tắc ở nhà/lớp học

- Quy tắc là những điều người lớn đưa nhằm giúp trẻ KTTT thể hiện những hành vi mong muốn khi can thiệp, vui chơi và sinh hoạt.

- Cách thực hiện

+ Hình ảnh hoá quy tắc tại gia đình/trong lớp (dạng bảng, dạng phiếu hoặc dạng thẻ hành vi);

- + Dán ảnh quy định quy tắc trong nhà/lớp học ở vị trí dễ quan sát;
- + Làm mẫu cách thực hiện;
- + Tận dụng tình huống thực để dạy quy tắc cho trẻ.

d. Khen thưởng

- Ý nghĩa: tăng hành vi thích cực và giảm hành vi không phù hợp ở trẻ KTTT
- Cách thực hiện
 - + Đề ý quan sát hành vi tốt của trẻ. Lưu ý: Khái niệm về hành vi tốt tùy thuộc vào từng trẻ và hoàn cảnh.
 - + Ngay khi hành vi tốt diễn ra, lập tức tỏ ra quan tâm, khuyến khích và khen ngợi trẻ.

- Phần thưởng hoặc sự khen thưởng phải phù hợp với hành vi tốt của trẻ, ví dụ hành vi nhỏ thì chỉ cần khen, hành vi tốt cần nhiều nỗ lực thì phần thưởng lớn.

e. Quy đổi phần thưởng

- Quy đổi phần thưởng là biện pháp trong đó giáo viên lấy đi một đồ vật (sticker, mặt cười thẻ hình...) có ý nghĩa quy đổi lấy phần thưởng khác mà trẻ yêu thích (đồ chơi, hoạt động chơi) nhằm tăng cường hành vi mong muốn và giảm thiểu hành vi có vấn đề của trẻ.

- Cách thực hiện

+ Kẻ bảng để liệt kê hành vi theo giờ, theo ngày, theo tuần hoặc theo tháng tùy theo từng loại hành vi, tần suất (số lần) diễn ra và mức độ nghiêm trọng hay không.

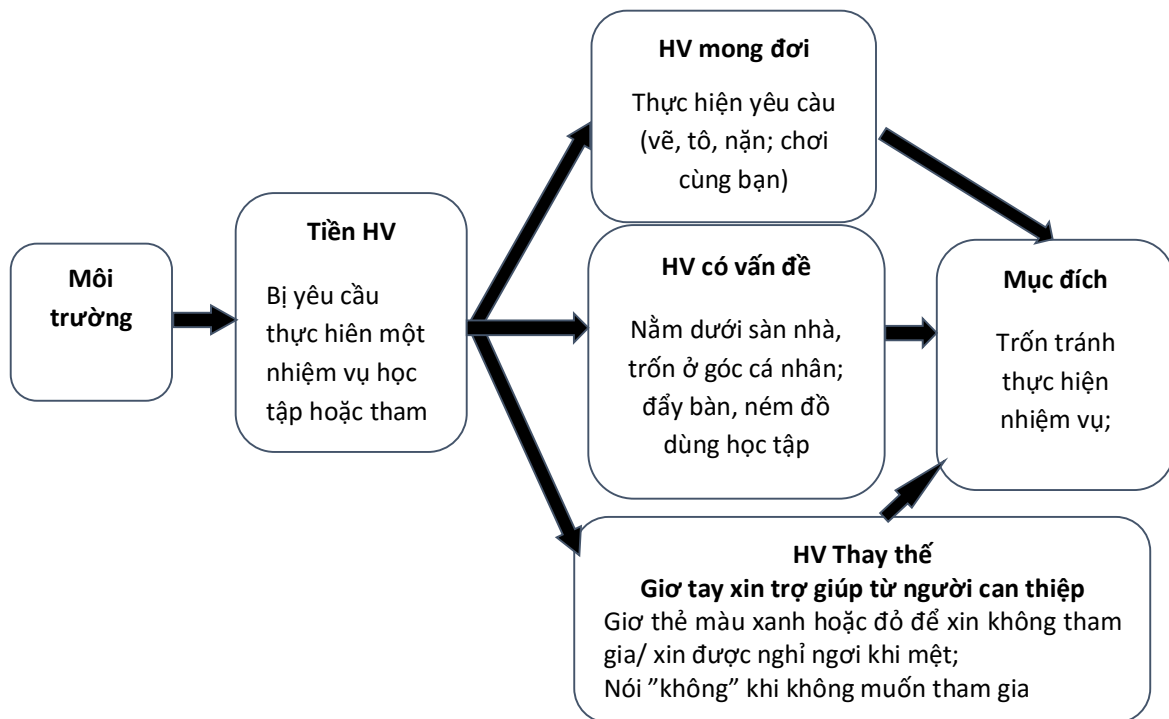
+ Treo hoặc để bảng thưởng quy đổi ở nơi dễ thấy và để trẻ luôn nhìn thấy.

+ Khi đánh dấu tốt hay chưa tốt để cho trẻ biết mình đã được thưởng như thế nào

f. Dạy hành vi thay thế

- Dạy cho trẻ hành vi thay thế hoặc các kỹ năng thay thế là việc giúp trẻ vẫn đạt được mục đích ban đầu như trốn tránh nhiệm vụ, đạt được đồ chơi/ hoạt động chơi, hoặc lôi kéo sự chú ý của người khác nhưng bằng một cách khác phù hợp hơn, được thầy cô, bạn bè chấp nhận hơn.

- Ý nghĩa: Hành vi thay thế có một ý nghĩa quan trọng đối với quá trình hoà nhập của trẻ bởi chúng giúp trẻ đạt được mong muốn, nhu cầu của mình theo một cách phù hợp và không gây ảnh hưởng đến bạn bè, thầy cô.



g. Can thiệp có cấu trúc

- Can thiệp có cấu trúc chính là cách thức thiết kế và tổ chức hoạt động can thiệp theo khuôn khổ, trình tự logic và ổn định. Trong đó, cung cấp tối đa những gì có thể tiếp thu bằng kênh thị giác và giảm thiểu những hướng dẫn bằng lời.

- Cấu trúc hoá môi trường: Là sự xem xét và sắp xếp môi trường vật chất (lớp học, góc học) sao cho trẻ KTTT cảm thấy an toàn; dễ dàng tiếp cận và tiếp nhận thông tin; chủ động trong hoạt động của bản thân.

- Cấu trúc hoá lịch hoạt động: Sắp xếp các hoạt động theo trật tự hoặc kèm yêu cầu cụ thể.

- Cấu trúc hoá nhiệm vụ: Chia nhiệm vụ thành các bước thực hiện cụ thể, có thể kèm hình ảnh minh hoạ để gợi nhắc cho trẻ KTTT cách thức thực hiện.

BÀI 2. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM HỘI CHỨNG DOWN

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Hội chứng Down là bất thường của nhiễm sắc thể số 21 có thể gây ra khuyết tật về trí tuệ, não nhỏ, tầm vóc thấp, và bộ mặt đặc trưng. Chẩn đoán được nghĩ đến khi có những bất thường về đặc điểm hình thể, phát triển bất thường và được xác định chẩn đoán bằng nhiễm sắc thể. Điều trị phụ thuộc vào biểu hiện và bất thường cụ thể.

2. Tỷ lệ

- Hiện nay, tỷ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh Down trên toàn thế giới là khoảng 1:700, khoảng 8 triệu trẻ em sinh ra mắc hội chứng này; nguy cơ gia tăng khi tuổi mẹ tăng lên. Khi tuổi của mẹ là 20, nguy cơ là 1/2000 số ca sinh; ở mức 35, là 1/365; và ở tuổi 40, nó là 1/100. Tuy nhiên, vì đa số trẻ được sinh ra bởi những phụ nữ trẻ, phần lớn trẻ bị hội chứng Down được sinh ra bởi phụ nữ <35 tuổi; chỉ có khoảng 20% trẻ sơ sinh bị hội chứng Down được sinh ra bởi các bà mẹ > 35 tuổi.

3. Nguyên nhân

Trẻ mắc bệnh Down do xảy ra rối loạn gây đột biến về số lượng nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân tạo giao tử, giao tử dư một nhiễm sắc thể số 21 kết hợp với giao tử bình thường tạo ra hợp tử có 3 nhiễm sắc thể số 21. Tuy nhiên vì nhiễm sắc thể số 21 rất nhỏ, do đó sự mất cân bằng gen do thừa nhiễm sắc thể này ít nghiêm trọng hơn các nhiễm sắc thể khác, nên người bệnh vẫn có thể sống được.

4. Vai trò, tầm quan trọng của phát hiện sớm và can thiệp sớm

- Phát hiện sớm trẻ mắc HC Down gồm các biện pháp sàng lọc rối loạn phát triển của trẻ theo độ tuổi và giai đoạn nhằm phát hiện những trẻ có yếu tố nguy cơ bị khuyết tật để gửi đi khám và phân loại khuyết tật từ đó có biện pháp can thiệp sớm.

- Can thiệp sớm là một chương trình trị liệu, bài tập và hoạt động có hệ thống được thiết kế để giải quyết tình trạng chậm phát triển tâm thần/vận động mà trẻ mắc hội chứng Down có thể gặp phải - với mục tiêu tăng cường sự phát triển của trẻ sơ sinh và trẻ mới biết đi, đồng thời giúp các gia đình hiểu và đáp ứng các nhu cầu của trẻ. Các dịch vụ can thiệp sớm phổ biến nhất cho trẻ mắc hội chứng Down là vật lý trị liệu, ngôn ngữ trị liệu và hoạt động trị liệu.

- Can thiệp sớm trẻ mắc HC Down bao gồm cung cấp các dịch vụ hoặc hình thức hỗ trợ cho trẻ và cha mẹ trẻ hoặc gia đình và môi trường xung quanh giúp trẻ phát triển và hòa nhập vào cuộc sống cộng đồng.

- Triển khai phát hiện sớm và can thiệp sớm nên theo 3 bước sau:

+ Bước 1. Sàng lọc phát hiện rối loạn phát triển và phát hiện trẻ nghi ngờ bị khuyết tật.

+ Bước 2. Khám đánh giá sự phát triển toàn diện và phân loại khuyết tật, Đánh giá nhu cầu CTS của trẻ và Đánh giá nhu cầu của gia đình có trẻ khuyết tật về CTS.

+ Bước 3. Can thiệp sớm PHCN toàn diện trẻ.

II. Phát hiện sớm

1. Khám chẩn đoán và phân loại

1.1. Tiền sử, kết quả sàng lọc phát triển (nếu có)

1.2. Khám toàn thân

- Trẻ mắc bệnh Down sẽ có những dấu hiệu thể chất điển hình dễ dàng nhận thấy:

+ Mắt xếch

+ Mặt dẹt, trông khờ khạo

+ Mũi nhỏ và tẹt

+ Hình dáng tai bất thường

+ Đầu ngắn, bé

+ Gáy rộng, phẳng

+ Cổ ngắn, vai tròn

+ Miệng trề ra, luôn luôn há, lưỡi dày thè ra ngoài

+ Chân, tay ngắn, to bè

+ Cơ quan sinh dục không phát triển, vô sinh

+ Cơ và dây chằng yếu

+ Thiếu năng trí tuệ

- Ngoài ra, trẻ mắc hội chứng thường có những vấn đề sức khỏe liên quan như:

+ Bệnh lý tim mạch: gặp ở khoảng 50% số trẻ mắc bệnh Down

+ Vấn đề đường ruột

+ Vấn đề thính giác và thị giác

+ Gia tăng nguy cơ bệnh bạch cầu và bệnh tuyến giáp

+ Nhạy cảm với những tác nhân gây các bệnh nhiễm khuẩn như cảm lạnh, nhiễm trùng tai và viêm phế quản

1.3. Chẩn đoán xác định

- Lâm sàng

+ Trẻ sơ sinh bị Down có khuynh hướng ít hoạt động, hiếm khi khóc và bị giảm trương lực cơ. Hầu hết đều có khuôn mặt phẳng (đặc biệt là mũi tẹt), nhưng một số không có các đặc điểm bất thường rõ ràng sau sinh và sau đó dần rõ ràng các đặc điểm bất thường khi lớn dần. Vùng cằm phẳng, não nhỏ và thừa da gáy rất phổ biến. Mắt thường chệch lên trên, và mí mắt ở góc trong thường có tật. Các điểm Brushfield (màu xám đến các đốm trắng tương tự hạt muối xung quanh vùng ngoại vi của móng mắt) có thể nhìn thấy được. Miệng thường mở với lưỡi thè ra, lưỡi ít gai lưỡi vaf không có rãnh giữa lưỡi. Đôi tai nhỏ và tròn.

+ Bàn tay ngắn và rộng và thường có một rãnh chỉ tay (một rãnh đơn trong lòng bàn tay). Các ngón tay thường ngắn, với ngón út bị queo(cong), và thường chỉ có 2 đốt. Bàn chân có thể có khoảng cách rộng giữa ngón chân thứ nhất và thứ 2 Bàn tay và bàn chân có các đặc điểm về da đặc trưng.

- Những trẻ mắc hội chứng Down thường có một số mức độ khuyết tật về phát triển, thường từ nhẹ đến trung bình. Chậm phát triển về tinh thần và xã hội có nghĩa là đứa trẻ có thể mắc phải:

+ Hành vi bốc đồng;

+ Phán xét tệ;

+ Khoảng chú ý ngắn;

+ Khả năng học tập chậm.

- Công cụ, bảng kiểm đánh giá (chuyên khoa sâu).

- Cận lâm sàng:

+ Chẩn đoán có thể được nghĩ đến trước sinh dựa trên các bất thường được phát hiện bởi siêu âm thai (ví dụ tăng độ mờ da gáy) hoặc dựa trên phân tích ADN thai nhi không tế bào từ máu mẹ hoặc xét nghiệm nhiều lần đối với nồng độ protein huyết tương A vào cuối tháng thứ ba và mức alpha -fetoprotein, beta human chorionic gonado (beta-hCG), estriol không liên hợp, và inhibin ở đầu tam cá nguyệt thứ 2.

+ Chẩn đoán xác định bằng phân tích bộ nhiễm sắc thể, hoặc phân tích phân tử nhiễm sắc thể (CMA) từ việc lấy gai rau trong tam cá nguyệt thứ nhất hoặc chọc ối trong tam cá nguyệt thứ 2 hoặc sau khi sinh bằng xét nghiệm

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Trẻ mắc hội chứng Down muốn làm những gì mà những trẻ em bình thường muốn làm: trẻ muốn ngồi, bò, đi, khám phá môi trường xung quanh và tương tác với những người xung quanh. Để làm được điều đó, chúng cần phát triển các kỹ năng vận động thô. Do một số đặc điểm thể chất nhất định, bao gồm giảm trương lực cơ (trương lực cơ thấp), lỏng lẻo dây chằng (dây chằng lỏng lẻo làm mất sự ổn định của khớp) và giảm sức mạnh, trẻ em mắc hội chứng Down không phát triển các kỹ năng vận động giống như đứa trẻ phát triển bình thường.

- Trẻ sơ sinh mắc hội chứng Down thường bị giảm trương lực ở trung tâm (mềm tuy nhiên không yếu cơ) và do đó, các kỹ năng vận động thô bị chậm lại. Hầu hết trẻ em mắc hội chứng Down không ngồi dậy được cho đến khi 1 tuổi hoặc đi bộ cho đến 2 tuổi (Melyn & White, 1973).

- Mục tiêu của hoạt động trị liệu cho những trẻ này không phải là đẩy nhanh tốc độ phát triển của chúng mà là tạo điều kiện phát triển các kiểu vận động tối ưu. Điều này có nghĩa là về lâu dài, chuyên gia trị liệu muốn giúp trẻ phát triển tư thế tốt, sự thẳng trục ở chân, cách đi hiệu quả và một nền tảng thể chất tốt cho các kỹ năng vận động tinh và các hoạt động sống hàng ngày.

2. Các kỹ thuật can thiệp (diễn tiến, xử trí & chăm sóc)

- Hoạt động trị liệu (OT) lập kế hoạch các chiến lược can thiệp tùy thuộc vào các vấn đề với trẻ mắc hội chứng Down cụ thể. OT thực hiện các hoạt động chức năng khác nhau để thúc đẩy chức năng ở trẻ mắc hội chứng Down.

- Các hoạt động được sử dụng bởi OT mang tính chất vui chơi và chức năng hơn. OT cung cấp các dịch vụ can thiệp sớm cho trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc hội chứng Down.

- OT bao gồm các hoạt động trong các phương pháp tiếp cận như trị liệu dựa trên sự phát triển thần kinh (NDT), điều hoà cảm giác và trị liệu hành vi.

2.1. Trị liệu dựa trên sự phát triển thần kinh (Neuro Developmental Therapy - NDT)

- NDT nhìn vào thành phần cảm giác của một đứa trẻ. NDT cùng với các hoạt động chức năng để hội chứng Down hoạt động tốt nhất.

- Nếu trẻ thiếu các mốc phát triển ban đầu, OT tập trung vào các lĩnh vực này, bao gồm:

+ Kỹ thuật xử lý thích hợp

+ Tạo thuận cho các cử động thích hợp (lăn, ngồi, bò, trườn....) và ức chế các chuyển động không mong muốn.

+ Cải thiện khả năng vói và cầm nắm để có thể tham gia các hoạt động chơi chơi chức năng.

+ Kỹ thuật chuyển sức sang các bên và chịu trọng lượng.

+ Đặt tư thế tốt và cung cấp các thiết bị/dụng cụ thích nghi (ghế ngồi ổn định tư thế, khung tập đi).

2.2. Điều hoà cảm giác/giác quan (*Sensory Intergration – SI*)

- Trẻ mắc hội chứng down có thể có các vấn đề về giác quan như các vấn đề về xúc giác, cảm thụ bản thể, tiền đình/thăng bằng. Nhà hoạt động trị liệu sử dụng các nguyên tắc điều hoà cảm giác để điều trị các vấn đề về giác quan.

- Phương pháp tiếp cận điều hoà cảm giác giúp trẻ mắc hội chứng down



điều chỉnh mức độ kích thích. Nó cũng cải thiện khả năng tham gia các hoạt động/tác vụ.

- Các hoạt động điều hoà cảm giác có thể bao gồm:

+ Các hoạt động giữ thăng bằng (ví dụ: nhún nhảy trên banh/nhà hơi/bạt lò xo, đu đưa trên xích đu/bập bênh/võng, quay tròn trên ghế/miếng gỗ tròn, leo núi trong nhà, đu trên xà đơn, chơi đi trên cầu khi...)

+ Các hoạt động xúc giác (ví dụ: đánh răng, xoa bóp, chơi với đất nặn/slime, bơi lội, chơi chống đẩy trong tư thế nằm sấp, nén ép khóp, chơi với các đồ chơi mềm có thể bóp, chà xát/chạm da trên các bề mặt khác nhau, đi trên các địa hình khác nhau...)

+ Các hoạt động vận động miệng (ví dụ như thổi bong bóng/bong bóng xà phòng, uống nước từ ống hút, nhai ngũ cốc/hạt/các loại thức ăn có hình dạng/cấu trúc khác nhau, nhai đá lạnh..)



2.3. Trị liệu hành vi

- Những trẻ mắc hội chứng down có thể tỏ ra bướng bỉnh. Chúng tránh một số hoạt động thông qua những cơn giận dữ. Các chiến lược hành vi như củng cố tích cực hoặc tiêu cực có thể được áp dụng để cắt giảm các vấn đề về hành vi này.

- Điều này được thực hiện bằng cách khuyến khích hành vi tốt bằng lời khen ngợi hoặc phần thưởng ngay sau hành vi tích cực. Tùy thuộc vào độ tuổi của trẻ, các kỹ thuật trị liệu hành vi bao gồm các chiến lược như:

- + Lên kế hoạch hoạt động trong ngày.
- + Đặt ranh giới cho những gì không được làm và kỳ vọng/mong đợi những gì nên làm.
- + Giải thích hướng dẫn cách thức thực hiện.
- + Khen thưởng thích đáng cho trẻ khi có hành vi tốt và nhiệm vụ đã hoàn thành.
- + Lập kế hoạch và các hình thức kỷ luật.
- + Làm gương tốt cho trẻ.
- + Sử dụng biểu đồ sửa đổi hành vi.

| | | |
|--------------------|---------|---------|
| Họ và Tên: | | Ngày |
| Lĩnh vực hoạt động | Hành vi | Ghi chú |
| Vệ sinh buổi sáng | | |

| | | |
|--------------|--|--|
| Ăn sáng | | |
| Chơi với bạn | | |
| Ăn trưa | | |
| Ngủ trưa | | |
| ... | | |

2.4. Hoạt động sinh hoạt hàng ngày (ADLs) và các hoạt động vận động khác

- Những đứa trẻ mắc hội chứng down có thể thiếu các kỹ năng ADLs và phụ thuộc vào cha mẹ trong các hoạt động sinh hoạt hàng ngày. Nhà hoạt động trị liệu cố gắng dạy cho trẻ độc lập càng nhiều càng tốt. Bảng hướng dẫn các bước trong các hoạt động ADLs có thể hữu ích để dạy cho trẻ các kỹ năng ADLs.

- Hoạt động vận động thô: Nhảy trên tấm bạt lò xo, đi bộ trên thanh cân bằng có hoặc không có hỗ trợ, các hoạt động vượt/đi qua chướng ngại vật, hoạt động trên ván bập bênh - yêu cầu trẻ đưa tay lên xuống, trước và sau, ném bóng - ném bóng trong khi giữ thăng bằng trên ván thăng bằng, yêu cầu trẻ nắm lấy một đồ vật từ tay bên đối diện khi xoay người mạnh (qua đường giữa, vươn tay, và kích hoạt nhóm cơ thân mình), tập đi bằng 2 tay và được nâng đỡ 2 chân để cải thiện sức mạnh của chi trên, leo thang (tĩnh / động) để phối hợp tay- mắt và tay -chân...

- Hoạt động vận động tinh: các bài tập với dây thun đề kháng, các hoạt

Tên: _____ Ngày: _____

| Chủ đề | Hành vi | Ghi chú |
|---------------------|---------|---------|
| Công việc buổi sáng | | |
| Bài học nhỏ | | |
| 5 phút tự đọc | | |
| Làm việc nhóm | | |
| Ăn trưa | | |
| Làm toán | | |
| Vẽ tranh | | |
| Làm việc cá nhân | | |

động dùng tay chơi trong cát, búng ghim, các kỹ năng cắt, dán giấy, nặn đất sét, vẽ tranh trên cát, tô màu nước bằng ngón tay/cọ vẽ, vẽ lên mặt...

2.5. Dụng cụ trợ giúp, đồ dùng hỗ trợ

- Ghế xoay, xích đu, banh trị liệu, bạt lò xo, võng, bập bênh,, trượt lăn... là các dụng cụ có thể có ích trong việc cải thiện các kỹ năng về vận động, khả năng thăng bằng, chỉnh thể của trẻ có hội chứng Down đang trải qua các khó khăn trong việc kiểm soát vận động hay thân mình.

- Ngoài ra, đối với các trẻ mắc hội chứng Down có khó khăn trong các hoạt động sinh hoạt hàng ngày thì việc trang bị các dụng cụ hỗ trợ thích nghi là hết sức cần thiết. Ví dụ như là muỗng/nĩa/đũa thích nghi cho các hoạt động ăn uống, ghế có đai cố định giúp giữ tư thế cho trẻ tham gia các hoạt động sinh hoạt/học tập, viết có kích thước lớn/có đai hỗ trợ giúp trẻ phát triển kỹ năng viết tay.

2.8. Lưu đồ xử trí, Bảng kiểm

3. Tuyên áp dụng và Người thực hiện

3.1. Tại cộng đồng

Vai trò và trách nhiệm của gia đình

- Phát hiện sớm các bất thường về giải phẫu hoặc chức năng hoặc phát hiện sự chậm phát triển của trẻ. Báo cáo cho nhân viên y tế thôn hoặc trạm y tế về các vấn đề của trẻ.

- Liên hệ với Trạm Y tế xã để trẻ được khám xác định tình trạng và nhu cầu can thiệp của trẻ tại xã hoặc được gửi đi khám tại các cơ sở chuyên môn cao hơn.

- Tham gia các buổi hướng dẫn hoặc tư vấn cho thành viên gia đình cách tập luyện và chăm sóc trẻ.

- Hợp tác với nhân viên y tế thôn hoặc trạm y tế trong việc thực hiện kỹ thuật can thiệp sớm PHCN. Tập luyện và hướng dẫn thành viên gia đình khác cùng tập luyện cho trẻ.

3.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

a. Vai trò và trách nhiệm của trạm y tế xã

- Lập kế hoạch hoạt động hàng năm của xã về PHS-CTS trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).

- Thực hiện PHS-CTS trẻ khuyết tật:

- Khám và quản lý thai nghén nhằm phát hiện sớm các vấn đề thai nghén bất thường của các bà mẹ có nguy cơ gây rối loạn phát triển và khuyết tật ở con.

- Sàng lọc khuyết tật theo các lứa tuổi trẻ từ 0-6 tuổi hàng năm.

- Tổ chức gửi trẻ khám phân loại khuyết tật, đánh giá sự phát triển và nhu cầu can thiệp sớm PHCN và giáo dục phù hợp với nhu cầu của trẻ và nguồn lực sẵn có của địa phương.

- Quản lý số trẻ khuyết tật được phát hiện,
- Thiết lập chương trình can thiệp sớm PHCN tại nhà cho từng trẻ khuyết tật,
- Thực hiện hoặc hướng dẫn gia đình các kỹ thuật can thiệp sớm PHCN
- Theo dõi, giám sát hỗ trợ chuyên môn cho cộng tác viên và báo cáo về PHS –CTS cho cấp trên.

b. Vai trò và trách nhiệm của tuyến huyện (Bệnh viện huyện, Phòng y tế huyện, Trung tâm y tế huyện)

- Lập kế hoạch hoạt động hàng năm của huyện về Phát hiện sớm-Can thiệp sớm trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).

- Thực hiện Phát hiện sớm-Can thiệp sớm trẻ khuyết tật: phối hợp đa ngành: với Phòng Giáo dục huyện, Phòng Lao động-Thương binh-Xã hội, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội huyện trong việc PHS –CTS trẻ khuyết tật.

c. Vai trò và trách nhiệm của tuyến tỉnh (Sở y tế, Bệnh viện Điều dưỡng-PHCN tỉnh, Bệnh viện Đa khoa tỉnh)

- Lập kế hoạch hoạt động hàng năm của tỉnh và cơ quan về PHS –CTS trẻ khuyết tật (nhân lực, thời gian, tài chính...).

- Thực hiện PHS-CTS trẻ khuyết tật:

- Chỉ đạo hoạt động PHS-CTS khuyết tật tại các huyện trong tỉnh.

- Triển khai các hoạt động về PHS-CTS: khám sàng lọc trẻ KT, OT, dụng cụ chỉnh hình.....

- Tổ chức tập huấn cán bộ về kỹ thuật PHS-CTS khuyết tật tại địa phương mình.

- Theo dõi, giám sát và báo cáo về PHS-CTS của huyện cho Bộ Y tế.

- Phối hợp đa ngành: với Sở Giáo dục, Sở Lao động-Thương binh-Xã hội, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội tỉnh trong việc triển khai PHS-CTS trẻ khuyết tật.

3. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

3.1. Tư vấn và hướng dẫn

- Thông báo kết quả sàng lọc, khám chẩn đoán và tư vấn (rối loạn phát triển/dạng khuyết tật)

- Thảo luận về Kế hoạch can thiệp/trị liệu và hoặc chuyển tuyến để khám & điều trị chuyên khoa

- Hướng dẫn các kỹ thuật can thiệp/hỗ trợ trẻ tại nhà

+ Gia đình có một vai trò to lớn hơn trong việc thực hiện các hoạt động trị liệu. Khuyến khích gia đình cho trẻ tham gia các hoạt động tư chăm sóc cơ bản (ăn uống, đi vệ sinh, mặc quần áo..) và vui chơi theo lứa tuổi.

+ Tạo cơ hội cho trẻ tham gia các hoạt động mà thông qua đó trẻ học được các kỹ năng vận động/nhận thức, và kết bạn mới.

- Chăm sóc, dinh dưỡng

- Giới thiệu các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa và phục hồi chức năng

- Hướng dẫn thủ tục xác định mức độ khuyết tật và các chế độ chính sách bảo trợ xã hội (nếu có)

- Phối hợp đa ngành: với các trường mầm non, cán bộ Lao động-Thương binh-Xã hội, Chữ thập đỏ và các tổ chức xã hội xã trong việc PHS –CTS trẻ khuyết tật.

3.2. Theo dõi diễn tiến, đánh giá tiến bộ và quản lý trẻ tại nhà (Hồ sơ cá nhân, kế hoạch can thiệp...)

4. Tái khám (tiêu chuẩn tái khám, định kỳ và bất thường...)

**Chương VII. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM
CÁC KHUYẾT TẬT KHÁC**

BÀI 1. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ TIM BẨM SINH

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Dị tật tim bẩm sinh là những bất thường về cấu trúc tim hoặc các mạch máu lớn biểu hiện từ lúc trẻ sinh ra, làm ảnh hưởng tới hoạt động bình thường của quả tim và hệ tuần hoàn của trẻ.

- Mức độ nặng của dị tật tim bẩm sinh rất thay đổi từ những dị tật nhẹ (tồn tại một lỗ thông nhỏ ở trong tim) tới những dị tật phức tạp (thiếu hụt hoặc sự hình thành không hoàn chỉnh một phần trong cấu trúc của tim hay mạch máu lớn).

- Dị tật tim bẩm sinh là dị tật phổ biến nhất trong các dị tật bẩm sinh, là nguyên nhân hàng đầu gây tử vong ở giai đoạn sơ sinh. Nhiều trẻ sơ sinh bị dị tật tim bẩm sinh có biểu hiện sớm ngay sau sinh, một số trẻ có biểu hiện muộn khi đã được xuất viện về nhà.

- Tỷ lệ mắc tim bẩm sinh từ 6 -13 trẻ trong 1000 trẻ sinh ra. Trong số này 15% là các dị tật tim bẩm sinh tím sớm, 25 - 33% là các dị tật tim bẩm sinh phức tạp. Hơn 50% trong số các dị tật tim bẩm sinh có thể được chẩn đoán trước sinh phụ thuộc vào trình độ chuyên môn, trang thiết bị chẩn đoán của chuyên ngành chẩn đoán trước sinh, mức độ tiếp cận của các thai phụ với các thăm khám trước sinh, tuổi thai và loại dị tật ở các tuổi thai phù hợp.

- Việc phát hiện sớm dị tật tim bẩm sinh giúp cải thiện tình trạng bệnh nặng và tỷ lệ tử vong cho trẻ.

2. Nguyên nhân

- Nguyên nhân dẫn tới mắc dị tật tim bẩm sinh ở hầu hết các trẻ chưa được biết rõ. Một số trẻ mắc dị tật tim bẩm sinh vì có bất thường về gen hoặc nhiễm sắc thể. Nguyên nhân gây dị tật tim bẩm sinh được cho là đa nhân tố, phối hợp của yếu tố về gen và các yếu tố khác như yếu tố môi trường, chế độ ăn của mẹ khi mang thai, tình trạng sức khỏe của mẹ hoặc các thuốc mà người mẹ sử dụng.

- Một số yếu tố làm tăng nguy cơ mắc dị tật tim bẩm sinh, bao gồm:

+ Tiền sử gia đình: đã có các trẻ khác bị tim bẩm sinh

+ Đa thai

+ Hội chứng di truyền: chiếm 7-12% các trường hợp mắc tim bẩm sinh. Thường gặp nhất là: hội chứng Down (3 nhiễm sắc thể 21), hội chứng Turner và hội chứng Di George (thiếu hụt nhiễm sắc thể 22q)

+ Các yếu tố từ mẹ: béo phì, đái tháo đường, động kinh, tăng huyết áp, tiền sản giật, bệnh lí tuyến giáp, phenyl ceton niệu, trầm cảm, bệnh mô liên kết, mẹ lớn tuổi (> 40 tuổi), mẹ có uống rượu, hút thuốc lá đặc biệt trong quý đầu thai kì, mẹ sử dụng các thuốc trong khi mang thai: chống viêm không steroid, ức chế men chuyển, vitamin A, thalidomide, phenytoin và lithium.

+ Nhiễm trùng giai đoạn bào thai: nhiễm Rubella, Coxsackie, Cytomegalo virut, Ebstein Barr virut, Toxoplasma, Parvo virut B19, Herpes simplex virut, mẹ bị các triệu chứng tương tự cúm khi mang thai

+ Có thai nhờ các phương pháp hỗ trợ sinh sản

II. Phát hiện sớm

1.Lâm sàng

1.1.Hoàn cảnh phát hiện

a. Chẩn đoán trước sinh:

Trẻ có thể được phát hiện có dị tật tim bẩm sinh qua siêu âm tim thai. Với mặt cắt 4 buồng đánh giá siêu âm tim bào thai giúp phát hiện các dị tật tim bẩm sinh đáng kể trong giai đoạn bào thai. Các tổn thương tim bẩm sinh gây ảnh hưởng tới kích thước buồng tim như hội chứng thiếu sản tim trái dễ được phát hiện khi thăm khám siêu âm tim thai so với các dị tật không hoặc ít ảnh hưởng tới kích thước buồng tim như: đảo gốc động mạch hay hẹp eo động mạch chủ. Tỷ lệ phát hiện dị tật tim bẩm sinh đối với các trường hợp thai kì nguy cơ cao cũng cao hơn rõ rệt so với sàng lọc thường quy các trường hợp mang thai, một phần cũng liên quan đến các thai kì nguy cơ cao thường được gửi tới các trung tâm chuyên về chẩn đoán trước sinh để sàng lọc các bất thường trong đó có bất thường tim thai.

b. Chẩn đoán sau sinh: Dị tật tim bẩm sinh thường được biểu hiện trong 4 bệnh cảnh sau ở trẻ sơ sinh:

- Thăm khám phát hiện tiếng thổi bất thường ở trẻ sơ sinh không triệu chứng.
- Trẻ có biểu hiện tím
- Trẻ có biểu hiện suy tim hoặc suy hô hấp
- Trẻ trong bệnh cảnh sốc và suy tuần hoàn

1.2. Khám thực thể

a. Đánh giá bất thường ở trẻ không triệu chứng:

Thăm khám thường quy hệ tim mạch ở trẻ sơ sinh, cần đánh giá một số vấn đề: màu sắc da, mạch ngoại vi đặc biệt là mạch đùi, sờ diện đập vùng trước tim, nghe tiếng tim bình thường và tiếng tim bất thường.

* *Đánh giá màu sắc da*: một số trẻ sơ sinh mắc tim bẩm sinh tím sớm có thể quan sát rõ tím da, niêm mạc từ lúc sinh ra. Một số trẻ triệu chứng khá kín đáo đặc biệt trong các trường hợp dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch trước giai đoạn đóng ống. Việc phát hiện trẻ có tím đặc biệt khó khăn trong 1 -2 ngày đầu sau sinh nếu trẻ có tình trạng tím môi và đầu chi. Quan sát màu sắc lưỡi trẻ cho độ tin cậy cao hơn, và nếu nghi ngờ có thể cấp bão hòa oxy đầu ngón chân cho trẻ

* *Đánh giá mạch ngoại vi*: trong trường hợp hẹp eo động mạch chủ trước ống động mạch hoặc hẹp eo động mạch chủ sau ống động mạch và ống đã đóng bắt mạch đùi đập yếu. Trong trường hợp hẹp eo động mạch chủ trước ống động mạch và ống vẫn mở, bắt mạch đùi vẫn nảy bình thường. Để đánh giá được chính xác nên bắt mạch đùi khi trẻ nằm ngủ yên.

* *Quan sát vùng ngực trước tim*: với các tình trạng quá tải thể tích thất phải hoặc thất trái có thể quan sát thấy xung động trên thành ngực do tim đập mạnh truyền tới khi trẻ nằm ngủ yên. Mặc dù không có nghiên cứu về tính chính xác của dấu hiệu này, khi quan sát thấy vùng ngực trước tim của trẻ đập rõ, mạnh hơn bình thường cần nghi ngờ trẻ có thể có một bệnh lý tim bẩm sinh

* *Tiếng thổi tại tim*: là dấu hiệu thực thể thường gặp và được nghiên cứu kỹ nhất trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh. Trong 2 nghiên cứu lớn ở trẻ sơ sinh, phát hiện tiếng thổi ở 0,6% và 0,9% khi khám thường quy trẻ sơ sinh. Trong số này tỷ lệ phát hiện bất thường cấu trúc tim lần lượt là 38% và 54%. Trong nghiên cứu sau, độ nhạy và độ đặc hiệu của tiếng thổi tại tim trong phát hiện dị tật tim bẩm sinh lần lượt là 44% và 54%. Mặt khác, việc phát hiện ra tiếng thổi ở tim làm tăng nguy cơ trẻ có tim bẩm sinh từ 0,6% lên 40%. Tiếng thổi vô tội thường thấy trong các trường hợp ống động mạch chưa đóng trong giai đoạn sơ sinh. Tiếng thổi này thường mất đi trong 6 tháng đầu khi ống động mạch đóng lại. Trong các trường hợp có tiếng thổi và dị tật tim bẩm sinh, hay gặp nhất là thông liên thất. cũng có thể gặp hẹp eo động mạch chủ, hẹp động mạch chủ hoặc tứ chứng Fallot.

- Về khía cạnh thực hành, việc phân biệt tiếng thổi vô tội và tiếng thổi trên nên có dị tật tim cấu trúc không dễ dàng, vì vậy tất cả các trẻ có tiếng thổi tại tim cần được thăm dò tiếp để chẩn đoán xác định. Một số đặc điểm tiếng thổi hướng tới có tổn thương cấu trúc tim: kèm theo các dấu hiệu bất thường khác khi thăm khám như đã nêu trên, tiếng thổi dễ dàng nghe được, tiếng thổi tồn tại ở các lần thăm khám, kèm theo các tiếng bất thường ở tim khác, hay gặp nhất là tiếng T2 mạnh.

b. Tím

- Tim bẩm sinh là một trong một số các trường hợp bệnh lý có thể biểu hiện triệu chứng tím từ giai đoạn sớm ngay sau khi sinh. Chẩn đoán phân biệt

bao gồm: Các bất thường về hệ hô hấp, ngừng thở, co giật, methemoglobin máu (hiếm gặp nhưng cần loại trừ)

- Trẻ sơ sinh mắc tim bẩm sinh tím sớm thường biểu hiện tím từ ngay khi sinh. Trong một số trường hợp triệu chứng này không rõ rệt. Triệu chứng tím sẽ biểu hiện rõ, nhìn thấy ngay khi bão hòa oxy mao mạch $< 80\%$. Tuy nhiên, nhiều trường hợp trẻ bị tim bẩm sinh tím sớm nhưng bão hòa oxy trên 80% thì biểu hiện tím sẽ không rõ rệt. Những trường hợp tim bẩm sinh tím sớm nhưng không rõ rệt bao gồm các dị tật có sự pha trộn máu hoàn toàn như đảo gốc động mạch kèm thông liên thất, tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ hoàn toàn không tắc nghẽn, tím một thất hoặc các tình trạng tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch vào giai đoạn ống chưa đóng (teo van ba lá, teo van động mạch phổi). Các dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch trẻ sẽ biểu hiện tím tăng nhanh rõ rệt khi ống bắt đầu đóng. Trong trường hợp nghi ngờ triệu chứng tím của trẻ khi thăm khám lâm sàng cần kẹp spO_2 đo ở chân cho trẻ. Nếu giá trị bão hòa oxy $< 90\%$ sau khi đã kiểm tra lại, trẻ cần được sàng lọc theo quy trình và làm các thăm dò sâu hơn nếu có chỉ định. Dị tật bẩm sinh thường gặp nhất có triệu chứng tím từ giai đoạn sơ sinh là đảo gốc động mạch. Tuy nhiên các dị tật tim bẩm sinh tím sớm khác đều có thể biểu hiện tím.

c. Suy tim, suy hô hấp

- Những trẻ có luồng thông trái phải lớn ít gặp triệu chứng suy tim hay suy hô hấp ngay giai đoạn sau sinh do áp lực động mạch phổi giai đoạn bào thai còn cao, cần một khoảng thời gian để giảm dần, khi đó luồng thông trái phải sẽ xuất hiện rõ. Với trẻ có thông liên thất lỗ lớn, dấu hiệu và triệu chứng suy tim thường xuất hiện sau sinh 2 - 4 tuần khi áp lực động mạch phổi giai đoạn sơ sinh bắt đầu giảm xuống. Một số trường hợp trẻ sơ sinh có luồng thông trái phải lại có biểu hiện về hô hấp (thở nhanh) đặc biệt nếu có luồng thông ở nhiều hơn một vị trí.

- Một số trường hợp tim bẩm sinh biểu hiện bệnh cảnh suy hô hấp nặng, đòi hỏi nhu cầu oxy hỗ trợ cao và rất giống với bệnh lý nguyên phát về hô hấp hoặc tăng áp lực động mạch phổi dai dẳng giai đoạn sơ sinh. Tác giả Skinner báo cáo chùm ca 34 trẻ sơ sinh gửi đến đánh giá tình trạng tăng áp lực động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh đã phát hiện 1 ca tim bẩm sinh.

- Trẻ bị dị tật bất thường tĩnh mạch phổi đổ về lạc chỗ có tắc nghẽn thường có biểu hiện điển hình của bệnh cảnh suy hô hấp. Với dị tật này, máu tĩnh mạch phổi của trẻ được dẫn lưu trở về tĩnh mạch hệ thống hoặc nhĩ phải. Nếu tĩnh mạch phổi đổ về bị tắc nghẽn, máu sẽ ứ lại gây sung huyết tĩnh mạch phổi, phù phổi và biểu hiện suy hô hấp trên lâm sàng. Đây cũng là dị tật tim bẩm sinh dễ bị bỏ qua nhất khi siêu âm tim do cấu trúc giải phẫu trong tim đều bình

thường. Hai dị tật tim bẩm sinh khác cũng có thể biểu hiện bệnh cảnh suy hô hấp là đảo gốc động mạch và hẹp eo động mạch chủ.

- Với những đặc điểm nêu trên về triệu chứng hô hấp ở trẻ mắc bệnh tim bẩm sinh, cần thực hiện siêu âm tim để loại trừ dị tật tim bẩm sinh cho mọi trẻ sơ sinh có biểu hiện suy hô hấp cần được thở oxy hỗ trợ mức cao, ở các giai đoạn ngày tuổi.

d) Sốc, suy tuần hoàn

Là biểu hiện lâm sàng điển hình của các dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch (hội chứng thiếu sản tim trái, hẹp rất khít động mạch chủ và hẹp eo động mạch chủ). Trong các dị tật kể trên, máu chỉ có con đường duy nhất qua ống động mạch cấp máu cho tuần hoàn hệ thống. Trẻ thường không có triệu chứng gì khi ống động mạch vẫn thông, nhưng ngay lập tức biểu hiện triệu chứng nặng nề khi ống động mạch bị đóng trong tuần đầu tiên của giai đoạn sơ sinh. Trẻ khi đó có biểu hiện nhợt, mạch yếu, suy hô hấp, gan có thể rất to và nhanh chóng rơi vào tình trạng sốc tim. Có thể chẩn đoán nhầm với bệnh cảnh nhiễm trùng. Siêu âm tim cho chẩn đoán xác định. Việc điều trị phụ thuộc nhiều vào việc có mở lại được ống động mạch bằng prostagladin E2 không.

2. Cận lâm sàng

2.1 Siêu âm tim

Là thăm dò chẩn đoán xác định các trường hợp nghi ngờ tim bẩm sinh. Với các trung tâm có thể mạnh về siêu âm tim bẩm sinh sơ sinh, hầu hết các thăm dò cận lâm sàng khác là không cần thiết. Các trường hợp cần được siêu âm tim sớm để loại trừ tim bẩm sinh bao gồm:

- Trẻ có dấu hiệu thực thể gợi ý bệnh tim bẩm sinh
- Trẻ có tiếng thổi tại tim phát hiện trong thăm khám sơ sinh
- Trẻ bị suy hô hấp giảm oxy nặng
- Trẻ có hội chứng Down
- Trẻ có các dị tật khác có thể đi cùng với dị tật tim bẩm sinh.

2.2. X-quang tim phổi và điện tim

Với các cơ sở y tế chưa sẵn có siêu âm tim, biểu hiện bất thường trên các thăm dò truyền thống là chụp x quang và điện tim có thể gợi ý trẻ mắc tim bẩm sinh. Tuy nhiên, nếu kết quả của hai thăm dò nêu trên là bình thường cũng chưa loại trừ được khả năng mắc tim bẩm sinh của trẻ. Với trẻ em bị hội chứng Down, hình ảnh x quang tim phổi có độ nhạy 44% và độ đặc hiệu 98% chẩn đoán tim bẩm sinh trong khi hình ảnh điện tim có độ nhạy 41% và độ đặc hiệu 100%.

2.3. Test đánh giá đáp ứng với liệu pháp oxy

- Là một thăm dò nhằm phân biệt tím do nguyên nhân tim mạch và không do nguyên nhân tim. Hầu hết trẻ tím do tim mạch sẽ không cải thiện phân áp oxy khi được thở oxy 100%. Test được thực hiện bằng cho trẻ thở oxy 100% trong 10 phút sau đó đánh giá phân áp oxy ở một trong hai tay (tuần hoàn trước ống động mạch) dựa trên xét nghiệm khí máu động mạch. Nếu phân áp oxy > 150 mmHg, khả năng rất thấp triệu chứng tím của trẻ là do bệnh tim bẩm sinh. Nếu phân áp oxy < 150 mmHg triệu chứng tím nghĩ nhiều do nguyên nhân tim bẩm sinh. Tuy nhiên cần loại trừ các tình trạng suy hô hấp nặng và hoặc tình trạng tăng áp lực động mạch phổi dai dẳng giai đoạn sơ sinh.

- Test đánh giá đáp ứng với liệu pháp oxy có thể được đánh giá đơn giản hơn dựa vào đo độ bão hòa oxy mao mạch, như vậy sẽ tránh cho trẻ sơ sinh phải chọc mạch để đo khí máu. Tuy nhiên phương pháp này cho độ tin cậy thấp hơn so với đánh giá phân áp oxy trên khí máu. Trẻ cũng được cho thở oxy 100% trong 10 phút và đánh giá thay đổi bão hòa oxy mao mạch trước và sau thở oxy liệu pháp. Nếu bão hòa oxy tăng $\geq 10\%$ gợi ý tím do nguyên nhân hô hấp. Bản thân kết quả của phương pháp này không đủ để thay thế thăm dò siêu âm tim. Tuy nhiên thăm dò có giá trị bổ trợ khi kết hợp với các yếu tố khác như hỏi bệnh, khám lâm sàng, hình ảnh x quang tim phổi để nghĩ nhiều nguyên nhân bệnh phổi.

Bảng 1: Thăm dò đánh giá đáp ứng với liệu pháp oxy trẻ sơ sinh có tím
(Nguồn Uptodate)

| | PaO ₂ (spO ₂ %) Không thở oxy | PaO ₂ (spO ₂ %) Thở oxy 100% | PaCO ₂ |
|---|--|---|-------------------|
| Bình thường | >70 (>95) | >300 (100) | 35 |
| Bệnh phổi | 50 (85) | >150 (100) | 50 |
| Bệnh thần kinh | 50 (85) | >150 (100) | 50 |
| Methemoglobin máu | > 70 (<85) | > 200 (<85) | 35 |
| Bệnh tim | | | |
| Tuần hoàn song song* | < 40 (<75) | <50 (<85) | 35 |
| Tuần hoàn pha trộn giảm lưu lượng máu phổi [†] | < 40 (<75) | <50 (<85) | 35 |
| Tuần hoàn pha trộn | 40-60 (75 – 93) | <150 (<100) | 35 |

| | PaO ₂ (spO ₂ %) | | PaO ₂ (spO ₂ %) | PaCO ₂ |
|--|---------------------------------------|-----------|---------------------------------------|-------------------|
| | Không thở oxy | | Thở oxy 100% | |
| không giảm lưu lượng máu phổi ^Δ | | | | |
| | Trước ống | Sau ống | | |
| Tím phân biệt [‡] | 70 (95) | <40 (<75) | Thay đổi | 35 -50 |
| Tím phân biệt đảo ngược [§] | <40 (<75) | >50 (>90) | | |

Chú thích:

*: Đảo gốc động mạch có hoặc không có thông liên thất

[†]: Teo van ba lá kèm hẹp phổi hoặc teo phổi; teo phổi; hẹp khí phổi kèm vách liên thất kín, tứ chứng Fallot

^Δ: Thân chung động mạch, tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ toàn phần không tắc nghẽn, hội chứng thiếu sản tim trái, tim một thất không có hẹp phổi hay teo phổi.

[‡]: Hẹp nặng eo động mạch chủ, gián đoạn quai ĐMC, tăng áp lực mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh

[§]: Đảo gốc động mạch kèm hẹp eo động mạch chủ hoặc tăng sức cản mạch phổi trên mức sức cản hệ thống.

2.4. Huyết áp phân biệt tay chân

Chênh lệch huyết áp chi trên và chi dưới ≥ 15 mmHg cần nghĩ tới khả năng hẹp eo động mạch chủ. Tuy nhiên phương tiện để đo huyết áp ở trẻ sơ sinh đảm bảo độ chính xác của phép đo cần được lưu ý. Có thể bắt mạch bẹn của trẻ sơ sinh: nếu mạch yếu hoặc không thấy mạch bẹn cũng là một chỉ điểm gợi ý khả năng trẻ có tình trạng hẹp eo động mạch chủ.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Can thiệp đúng thời điểm theo khuyến cáo khi phát hiện ra dị tật tim bẩm sinh.

- Đào tạo cán bộ y tế cơ sở biết khi nào cần chuyển tuyến khám đối với trẻ bị dị tật tim bẩm sinh

- Tư vấn cho bố mẹ bệnh nhi mắc tim bẩm sinh theo dõi khám lại định kì với bác sĩ tim bẩm sinh nhi và các thời điểm có thể can thiệp trong tương lai

2. Mục tiêu

- Phát hiện sớm các dị tật tim bẩm sinh đe dọa tính mạng trẻ, cần can thiệp kịp thời trong giai đoạn sơ sinh giảm nguy cơ diễn biến nặng, tử vong và chậm thời gian chữa sỏ can thiệp.

- Phát hiện sớm các dị tật tim bẩm sinh có triệu chứng lâm sàng đáng kể, cần phẫu thuật hoặc can thiệp trong 1 năm đầu đời.

- Phát hiện các sớm dị tật tim bẩm sinh không có ảnh hưởng lâm sàng đáng kể, có kế hoạch theo dõi và điều trị đúng thời điểm cho trẻ.

3. Các kỹ thuật can thiệp (diễn tiến, xử trí & chăm sóc)

3.1 Thuật ngữ

a. Bệnh tim bẩm sinh đe dọa tính mạng trẻ: bao gồm các dị tật tim bẩm sinh có khả năng gây suy tuần hoàn và diễn biến nặng nề nếu không được phát hiện và điều trị ngay lập tức. Các dị tật bao gồm: đảo gốc động mạch, hẹp eo động mạch chủ, gián đoạn quai động mạch chủ, hẹp khít van động mạch chủ, hội chứng thiếu sản tim trái/teo van hai lá, teo van động mạch phổi, tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ hoàn toàn có tắc nghẽn.

- Bảy dị tật tim cần được sàng lọc bão hòa oxy nguyên phát: hội chứng thiếu sản tim trái; teo van động mạch phổi vách liên thất kín; tứ chứng Fallot, tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ toàn phần tắc nghẽn, đảo gốc động mạch, thân chung động mạch, teo van ba lá.

- Năm dị tật cần được sàng lọc bão hòa oxy thứ phát: hẹp eo động mạch chủ, thất phải hai đường ra, bất thường Ebstein, gián đoạn quai động mạch chủ, tim một thất.

b. Bệnh tim bẩm sinh có biểu hiện lâm sàng đáng kể: bao gồm các dị tật tim bẩm sinh có ảnh hưởng tới chức năng tim, trẻ có biểu hiện trên lâm sàng, tuy nhiên chưa tới mức cần can thiệp ngay lập tức trong giai đoạn sơ sinh. Các dị tật hay gặp nhất trong nhóm này bao gồm: Thông liên thất lỗ lớn, kênh nhĩ thất chung toàn phần, thông liên nhĩ lỗ lớn, tứ chứng Fallot với kích thước động mạch phổi tốt.

c. Bệnh tim bẩm sinh có biểu hiện lâm sàng không đáng kể: bao gồm các dị tật tim bẩm sinh không gây ảnh hưởng đáng kể về mặt lâm sàng và chức năng. Các dị tật thường gặp bao gồm: thông liên thất lỗ nhỏ, thông liên nhĩ, hẹp phổi nhẹ. Các dị tật này được phát hiện trên siêu âm tim nhưng chưa cần can thiệp điều trị ngay lập tức.

Bảng 2: Dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch

| Tổn thương tắc nghẽn tim trái (tuần hoàn hệ thống phụ thuộc ống ĐM) | Tổn thương tắc nghẽn tim phải (tuần hoàn phổi phụ thuộc ống ĐM) |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> -Hội chứng thiếu sản tim trái -Hẹp chủ rất khít -Hội chứng Shone -Hẹp rất khít eo động mạch chủ -Gián đoạn quai động mạch chủ | <ul style="list-style-type: none"> -Tứ chứng Fallot kèm teo van ĐMP -Teo van ĐMP -Teo van ĐMP kèm vách liên thất kín -Hẹp rá khít động mạch phổi -Teo van ba lá kèm hẹp phổi hoặc teo phổi có hoặc không có thông liên thất -Tim một thất với hẹp phổi hoặc teo phổi -Bất thường Ebstein thể nặng -Đảo gốc ĐM kèm vách liên thất kín |

3.2. Test sàng lọc đo bão hòa oxy loại trừ các bệnh tim bẩm sinh phức tạp tim sớm

a. *Mục đích* nhằm phát hiện trẻ sơ sinh có bất thường cấu trúc tim liên quan với tình trạng giảm bão hòa oxy giai đoạn sơ sinh có thể dẫn đến tăng tỷ lệ tử vong và bệnh tật ở những năm đầu đời.

b. *Đối tượng* áp dụng sàng lọc: các bệnh tim bẩm sinh phức tạp:

- Bày dị tật tim cần được sàng lọc bão hòa oxy nguyên phát (có thể phát hiện được qua sàng lọc): hội chứng thiếu sản tim trái; teo van động mạch phổi vách liên thất kín; tứ chứng Fallot, tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ toàn phần tắc nghẽn, đảo gốc động mạch, thân chung động mạch, teo van ba lá.

- Năm dị tật cần được sàng lọc bão hòa oxy thứ phát (khó phát hiện khi sàng lọc): hẹp eo động mạch chủ, thất phải hai đường ra, bất thường Ebstein, gián đoạn quai động mạch chủ, tim một thất.

c. *Quy trình*: Mỗi bệnh viện cần tự xây dựng chương trình sàng lọc bệnh tim bẩm sinh phức tạp, sử dụng nguồn nhân lực và trang thiết bị sẵn có để thực hiện test sàng lọc đo bão hòa oxy mao mạch trước khi trẻ sơ sinh được xuất viện, chuyển các trẻ có kết quả sàng lọc bất thường để được tư vấn chăm sóc phù hợp, lưu trữ số liệu của tất cả các trẻ được thực hiện sàng lọc, truyền thông giáo dục cho cha mẹ của trẻ bị dị tật tim bẩm sinh được sàng lọc

d. *Không áp dụng*: Test sàng lọc đo độ bão hòa oxy mao mạch đối với các trẻ sơ sinh đã được chẩn đoán bằng siêu âm tim loại trừ hoặc khẳng định mắc dị tật tim bẩm sinh cụ thể trước khi làm test bão hòa oxy.

e. Phương tiện và kỹ thuật

Việc sàng lọc đo độ bão hòa oxy nên được tiến hành với thiết bị đo bão hòa oxy có khả năng thích ứng với trạng thái cử động của trẻ, thể hiện được số đo bão hòa oxy chức năng của trẻ, có khả năng đo được chính xác trong cả các trường hợp giảm tưới máu đầu chi. Các thiết bị đo độ bão hòa oxy sử dụng làm test sàng lọc cần được chuẩn hóa đạt tiêu chuẩn đo lường thiết bị y tế dùng cho trẻ sơ sinh.

Hình 1: Minh họa đo bão hòa oxy đúng (A. và B.) và chưa đúng (C.)



Có thể sử dụng thiết bị đo bão hòa oxy sử dụng một lần hoặc tái sử dụng. Với trường hợp tái sử dụng, cần làm sạch thiết bị giữa các lần sử dụng nhằm giảm thiểu nguy cơ nhiễm trùng chéo. Nên lựa chọn loại đo bão hòa oxy bằng cuộn quanh bàn chân hoặc bàn tay hơn là loại kẹp đầu ngón chi.

g. Thời gian tiến hành sàng lọc

Không thực hiện trong vòng 24h đầu sau sinh tránh việc đánh giá nhầm triệu chứng tím trong giai đoạn chuyển tiếp từ tuần hoàn bào thai sang tuần hoàn sơ sinh. Tốt nhất nên sàng lọc gần trước thời điểm trẻ xuất viện. Đối với trẻ sơ sinh cần hồi sức tại các đơn vị hồi sức sơ sinh, nên trì hoãn sàng lọc tới khi các triệu chứng hô hấp được cải thiện hơn hoặc giảm bớt hỗ trợ oxy. Để phản ánh bão hòa oxy tuần hoàn máu trước và sau ống động mạch, nên đánh giá bão hòa oxy ở tay phải và một trong hai chân. Đánh giá kết quả đo bão hòa oxy khi sóng biểu diễn độ bão hòa oxy đã ổn định.

h. Kết quả sàng lọc có hai trường hợp:

- Sàng lọc đạt: kết quả bão hòa oxy bình thường
- Sàng lọc không đạt: kết quả bão hòa oxy bất thường.

i. Thông báo và lưu trữ

- Bệnh viện cần thông báo cho bố mẹ trẻ về kết quả bất thường sàng lọc dị tật tim bẩm sinh phức tạp sử dụng test đo độ bão hòa oxy mao mạch trước khi trẻ được xuất viện; đồng thời cung cấp thông tin, giải thích kết quả test sàng lọc, lên kế hoạch và chuyển tuyến phù hợp.

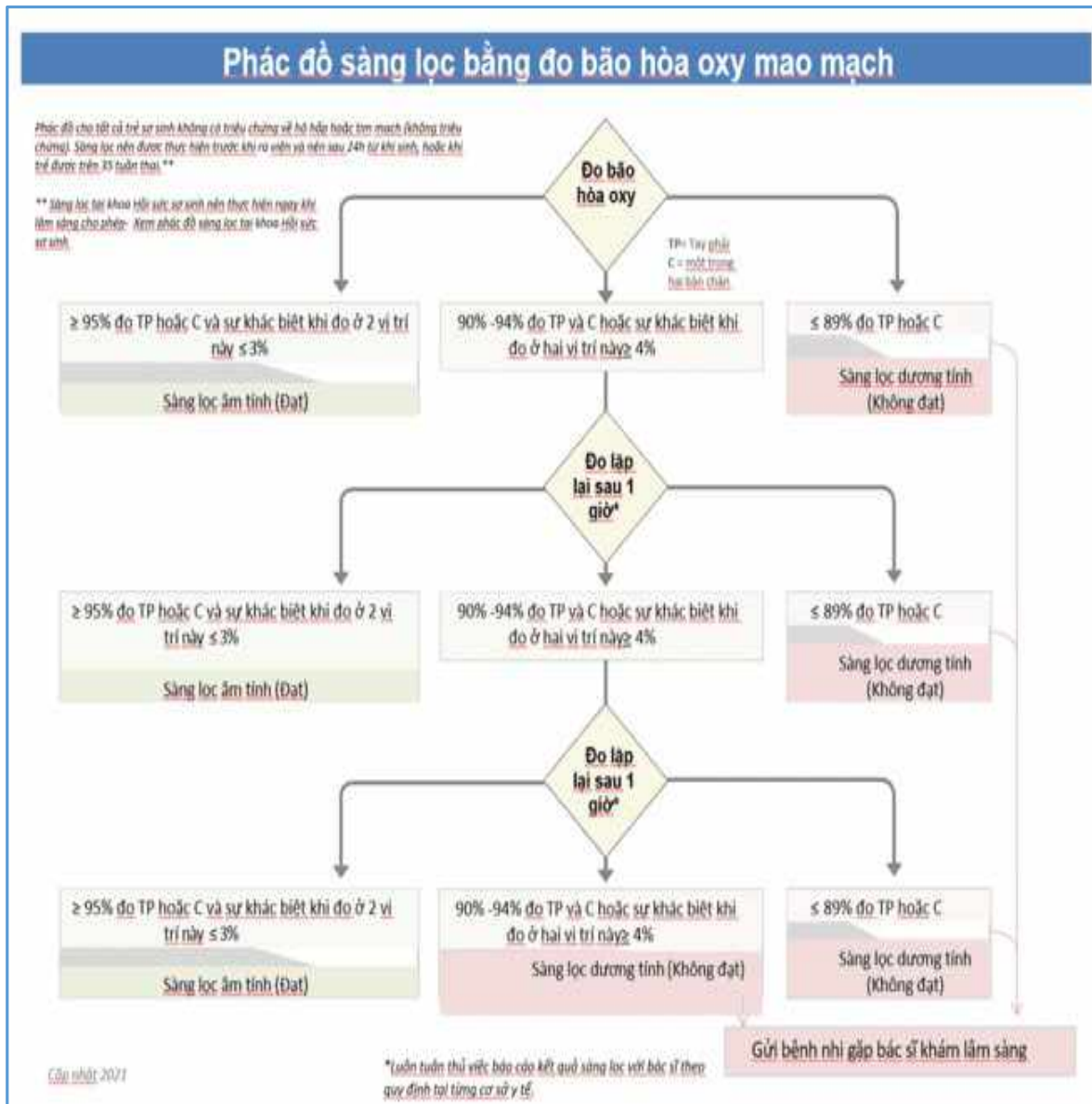
- Kết quả sàng lọc của từng trẻ được lưu trong hồ sơ bệnh án của trẻ.

3.3. Can thiệp sớm

Áp dụng đối với các bệnh tim bẩm sinh đe dọa tính mạng:

a. *Đánh giá ban đầu:* Trẻ sơ sinh có biểu hiện tím cần được đánh giá ngay lập tức, các biện pháp chăm sóc hỗ trợ chung nhằm mục tiêu duy trì tưới máu mô và bão hòa oxy, các biện pháp đặc hiệu áp dụng ngay khi có chẩn đoán xác định. Các biện pháp can thiệp đặc hiệu đối với trẻ sơ sinh mắc tim bẩm sinh tím sớm bao gồm: truyền prostaglandin E1 duy trì ống động mạch tiếp tục mở và các thủ thuật can thiệp tim mạch giảm nhẹ hoặc sửa chữa.

Sơ đồ 1: Phác đồ sàng lọc trẻ sơ sinh bằng đo bão hòa oxy phát hiện dị tật



tim bẩm sinh nặng (Nguồn Michigan newborn screening for critical CHD)

Sơ đồ 2:

Phác đồ sàng lọc bằng đo bão hòa oxy mao mạch ở khoa Hồi sức sơ sinh

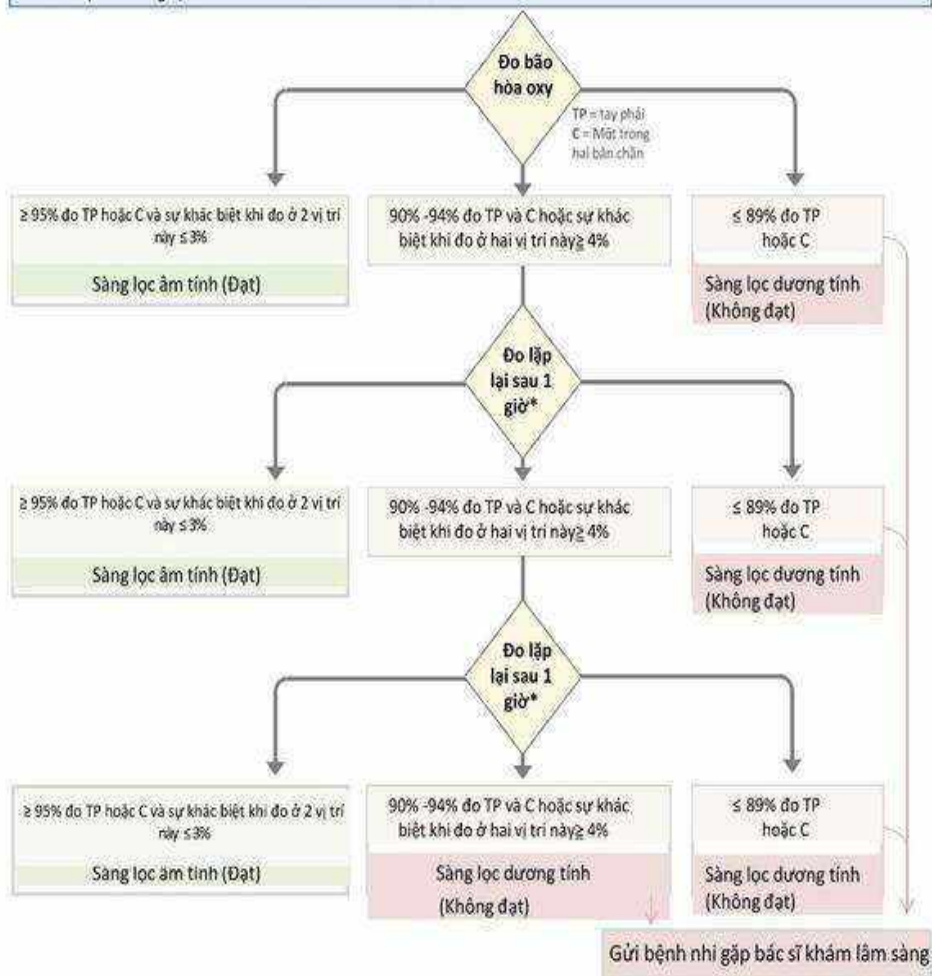
Phác đồ sàng lọc bằng đo bão hòa oxy mao mạch – Khoa Hồi sức sơ sinh

Trẻ sơ sinh đã được làm siêu âm tim trước đó hoặc đã chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh phức tạp không cần thực hiện sàng lọc.

ĐÁNH GIÁ NHU CẦU HỖ TRỢ OXY CỦA TRẺ SƠ SINH TRONG THỜI GIAN NẪM Ở HỒI SỨC SƠ SINH:

- Trẻ sơ sinh không cần hỗ trợ oxy và không có triệu chứng – sàng lọc khi trẻ được 1 ngày tuổi hoặc sau đó.
- Trẻ sơ sinh cần thở oxy hỗ trợ tại khoa hồi sức sơ sinh – sàng lọc sau 24h thở oxy khi ngừng oxy hỗ trợ (không cần hỗ trợ về hô hấp).
- Trẻ sơ sinh về nhà vẫn cần thở oxy – chỉ định làm siêu âm tim nếu trẻ chưa được làm trước đó.

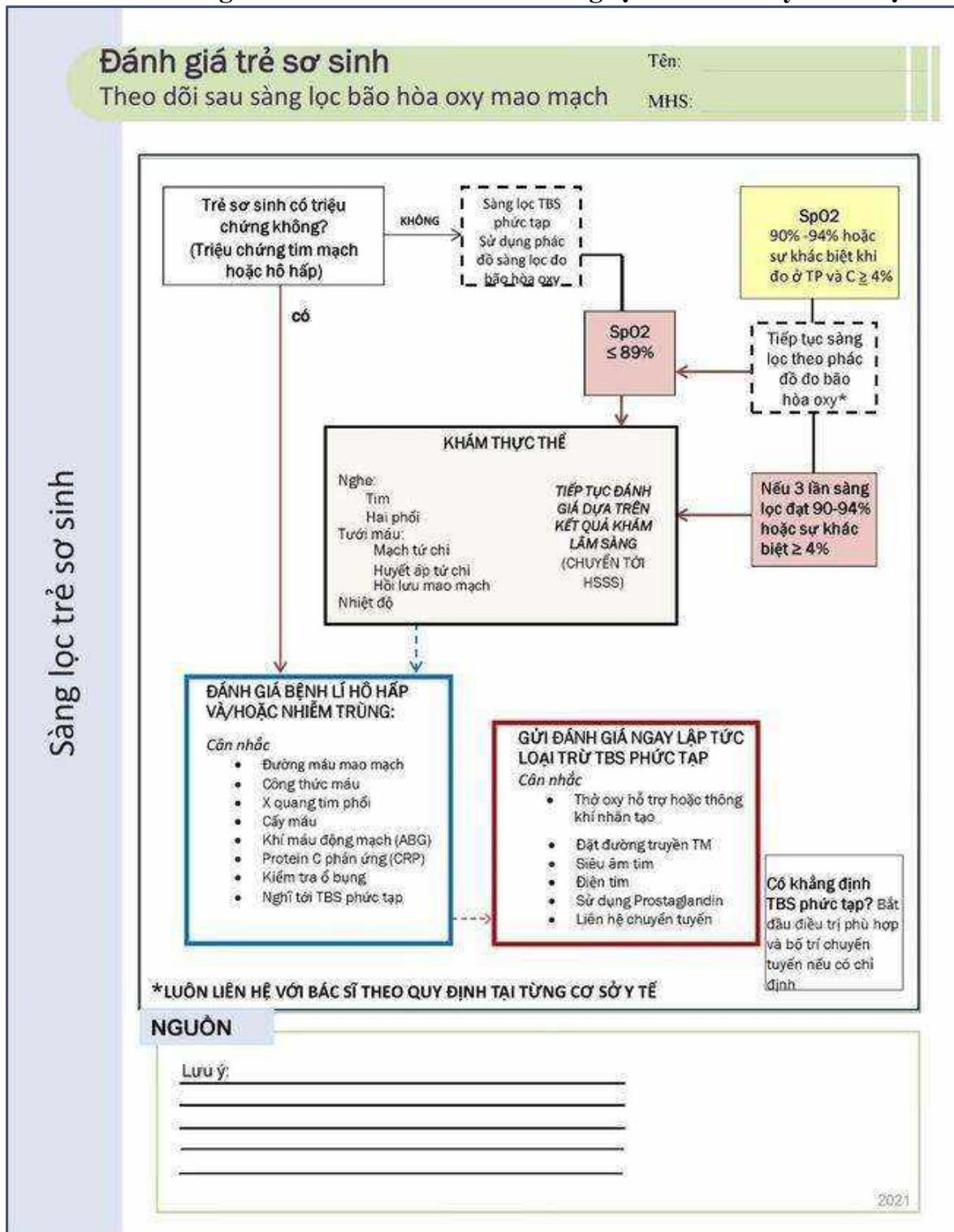
Tất cả trẻ sơ sinh tại Khoa Hồi sức sơ sinh cần được sàng lọc theo khuyến cáo này. Nếu chưa được sàng lọc trước đó, cần sàng lọc trước khi ra khỏi Khoa hồi sức sơ sinh.



Cập nhật 2021

*Luôn tuân thủ việc báo cáo kết quả sàng lọc với bác sĩ theo quy định tại từng cơ sở y tế.

Sơ đồ 3 : Đánh giá trẻ sơ sinh theo dõi sau sàng lọc bão hòa oxy mao mạch



b. Các biện pháp chăm sóc hỗ trợ chung

- Hỗ trợ hô hấp, tuần hoàn, theo dõi đảm bảo tưới máu mô, tạng và bão hòa oxy.

- Nếu trẻ có tình trạng suy hô hấp, cần đảm bảo khai thông đường thở và điều trị hỗ trợ: thở oxy hỗ trợ, thông khí nhân tạo

- Nếu trẻ có tụt huyết áp và biểu hiện của giảm tưới máu cơ quan, tạng, cần hồi sức tim phổi.

- Theo dõi liên tục dấu hiệu sinh tồn, thiết lập đường truyền tĩnh mạch/động mạch để lấy máu xét nghiệm và dùng thuốc. Có thể sử dụng đặt catheter tĩnh mạch và động mạch rốn phục vụ hồi sức tuần hoàn: điều chỉnh cân bằng kiềm toan, tình trạng hạ đường máu, hạ canxi máu, điều chỉnh huyết áp. Cân nhắc sử dụng các thuốc vận mạch (dobutamin hoặc dopamin) nếu trẻ có tình trạng tụt huyết áp hoặc các thuốc làm giảm sức cản hệ thống (milrinon) giúp tăng tưới máu mô cơ quan khi có sự tranh chấp tuần hoàn qua ống giữa tuần hoàn phổi và tuần hoàn hệ thống (tổn thương bẩm sinh tắc nghẽn tim trái).

- Sử dụng kháng sinh: tình trạng nhiễm trùng hệ thống là chẩn đoán phân biệt cần đặt ra đối với trẻ sơ sinh có biểu hiện tím. Trừ khi xác định được căn nguyên cụ thể, nên cho kháng sinh phổ rộng sau khi đã lấy máu gửi nuôi cấy.

c. Điều trị đặc hiệu

Hầu hết các dị tật tim bẩm sinh tím sớm đều phụ thuộc ống động mạch để đảm bảo tuần hoàn phổi hoặc tuần hoàn hệ thống. Với những trẻ này khi ống động mạch bị đóng sẽ làm tình trạng lâm sàng của trẻ xấu đi nhanh chóng thậm chí đe dọa tính mạng (toan chuyển hóa, co giật, sốc tim, ngừng tim, thiếu máu tạng). Vì vậy ở những trẻ có dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc tuần hoàn ống động mạch, cần phát hiện và can thiệp kịp thời giữ ống động mạch mở đảm bảo sự pha trộn cho phép giữa máu giàu oxy và máu nghèo oxy, duy trì bão hòa oxy cơ quan, cải thiện lưu lượng cho hệ tuần hoàn tắc nghẽn nhằm giảm tử vong, giảm hậu quả bệnh tật sau này.

Prostaglandin E1 — Trẻ sơ sinh nghi ngờ hoặc có dị tật tim bẩm sinh với tuần hoàn phụ thuộc ống động mạch, cần chỉ định truyền PGE1 ngay lập tức cho tới khi có chẩn đoán xác định hoặc một biện pháp điều trị khác áp dụng.

Liều dùng: Liều khởi đầu phụ thuộc vào lâm sàng của trẻ: Nếu ống lớn, liều PGE1 bắt đầu với liều thấp (0,01 mcg/kg/phút). Nếu ống động mạch hạn chế hoặc thậm chí không quan sát thấy ống động mạch trên siêu âm, liều khởi đầu 0,05 mcg/kg/phút. Liều PGE1 có thể tăng dần tới liều tối đa 0,1 mcg/kg/phút. Nguy cơ ngừng thở ở trẻ tăng lên khi tăng liều PGE1.

Hiệu quả: PGE1 là thuốc thiết yếu trong điều trị tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh để duy trì ống động mạch không đóng với trẻ sơ sinh có dị tật tim bẩm sinh tuần hoàn phụ thuộc ống động mạch.

Tác dụng không mong muốn:

Ngừng thở: Trẻ cần được đặt ống ngay lập tức khi bắt đầu truyền PGE1 vì biến chứng ngừng thở có thể xảy ra bất kì lúc nào trong quá trình truyền thuốc. Nguy cơ ngừng thở càng tăng khi phải tăng liều PGE1.

Tụt huyết áp và nhịp tim nhanh: Cần thiết lập một đường truyền tĩnh mạch thứ hai ổn định để truyền dịch và hồi sức trong trường hợp trẻ có tụt áp.

Viêm ruột hoại tử (NEC): cơ chế liên quan với giảm tưới máu mạc treo do ảnh hưởng phối hợp của tình trạng tiims và giảm huyết áp tâm trương. Vì vậy hoại tử ruột không phải là hậu quả trực tiếp của dùng thuốc PGE1 nhưng là hậu quả của việc điều trị để giữ ống động mạch mở. Trẻ sơ sinh truyền PGE1 cần được theo dõi các dấu hiệu của viêm ruột hoại tử (chướng bụng, nôn, phân máu). Trẻ vẫn được nuôi dưỡng đường miệng trong quá trình dùng PGE1, nhưng nếu xuất hiện các triệu chứng của viêm ruột hoại tử thì sẽ chuyển qua nuôi dưỡng tĩnh mạch.

Can thiệp cấp cứu tim mạch giai đoạn sơ sinh

Một số dị tật tim bẩm sinh phức tạp hiếm gặp lâm sàng không cải thiện khi truyền PGE1, cần nghĩ tới các tình trạng tắc nghẽn tĩnh mạch phổi hoặc tắc nghẽn nhĩ trái: tĩnh mạch phổi đổ lạc chỗ toàn phần có tắc nghẽn (thể dưới hoành) hoặc các dị tật có kèm thông liên nhĩ lỗ hạn chế (hội chứng thiếu sản tim trái, tim ba buồng nhĩ, hẹp khít van hai lá hoặc teo van hai lá, đảo gốc động mạch kèm thông liên nhĩ lỗ hạn chế). Những trường hợp này đòi hỏi siêu âm tim cấp cứu và can thiệp hoặc phẫu thuật tim mạch cấp cứu.

Thông tim: can thiệp qua đường ống thông nhằm mục đích điều trị giảm nhẹ để cải thiện triệu chứng tím hoặc sửa chữa nhằm giảm mức độ tắc nghẽn của dòng máu.

Thủ thuật nong bóng mở rộng vách liên nhĩ làm giảm đáng kể triệu chứng tím ở trẻ bị đảo gốc động mạch với luồng thông hạn chế ở tầng nhĩ và ở trẻ có tắc nghẽn tim trái và luồng thông hạn chế ở tâm nhĩ. Thủ thuật ở bệnh nhân đảo đảo gốc động mạch có thể làm tại giường bệnh dưới hướng dẫn siêu âm.

Nong van bằng bóng qua da có thể mang lại hiệu quả đối với trường hợp hẹp rất khít van động mạch phổi hoặc van động mạch chủ. Một số trường hợp teo van động mạch phổi dạng màng ngăn được xem xét lựa chọn nong bóng nếu vòng van ba lá và kích thước thất phải đủ lớn để hỗ trợ tuần hoàn hai thất và tuần hoàn mạch vành không phụ thuộc tâm thất phải.

Can thiệp qua đường ống thông bít một phần các thông động tĩnh mạch phổi nhằm giảm lưu lượng máu lên phổi quá mức cũng có thể được áp dụng

3.4. Các điều kiện chuyển tuyến

- Với trẻ sơ sinh chào đời hoặc được đánh giá lần đầu tại các cơ sở y tế chăm sóc sức khỏe ban đầu, cần tham vấn hoặc chuyển trẻ tới khám với các bác sĩ tim mạch nhi khoa trong các tình huống sau:

- Trẻ có dấu hiệu, triệu chứng nghi ngờ tim bẩm sinh: tím, triệu chứng hô hấp, bú kém, tăng cân kém

- Khám thực thể thấy các dấu hiệu gợi ý tim bẩm sinh: tăng động vùng ngực trước tim, tiếng tim bất thường: ngựa phi T3, tiếng T2 đơn, tiếng thổi bệnh lí, huyết áp tứ chi chênh lệch (huyết áp đo tay cao hơn chân ≥ 10 mmHg. Mạch bên khó bắt hoặc không bắt được.

- Test sàng lọc bão hòa oxy mao mạch dương tính (sàng lọc không đạt)

- Bất thường về di truyền hoặc các bất thường ngoài tim có khả năng liên quan với các dị tật về tim bẩm sinh.

- Hình ảnh điện tim đồ hoặc x quang tim phổi bất thường.

3.5. Phân tuyến kỹ thuật

a. Tại cơ sở khám chữa bệnh ban đầu, sản khoa: sàng lọc bão hòa oxy mao mạch

b. Tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh chuyên về hồi sức, tim mạch sơ sinh, nhi khoa:

4. Tư vấn cho gia đình/người chăm sóc trẻ mắc tim bẩm sinh

- Phát hiện các dấu hiệu nghi ngờ tim bẩm sinh cần cho trẻ khám sớm bác sĩ tim mạch nhi: trẻ phải gắng sức cơ hô hấp khi bú mẹ, hơi bú ngắn, biểu hiện tím môi, móng tay, móng chân; lồng ngực đập mạnh hơn bình thường, ra mồ hôi nhiều, chậm tăng cân, hay viêm phổi.

- Chăm sóc trẻ, phòng viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn, thấp khớp: nuôi con bằng sữa mẹ nếu có thể; giữ vệ sinh thân thể, mũi miệng cho trẻ, đảm bảo trẻ được sống trong môi trường ấm về mùa đông, mát về mùa hè.

- Tiêm phòng: thực hiện đầy đủ theo lịch.

- Lịch khám: theo hẹn của bác sĩ với trẻ có nghi ngờ hoặc đã chẩn đoán xác định tim bẩm sinh. Với trẻ đã được can thiệp phẫu thuật sửa chữa một phần hay toàn bộ cũng cần khám lại định kì theo hẹn của bác sĩ tim mạch nhi.

- Tham khảo tư vấn của bác sĩ chuyên khoa tim mạch nhi về các biện pháp điều trị cho trẻ và thực hiện tuân thủ đảm bảo không bị bỏ lỡ thời điểm can thiệp cho trẻ.

BÀI 2. DỊ TẬT ĐƯỜNG TIÊU HOÁ

1. Hẹp thực quản

Là dị tật đường tiêu hoá thường gặp, tỉ lệ 1/2000 - 1/4000 trẻ sơ sinh. 80% các dị tật này có dò thông giữa khí quản và thực quản hoặc các dị tật khác về tim mạch, phổi, hệ niệu sinh dục.

a. Các hình thái:

- Túi cùng phía trên, lỗ dò khí quản - thực quản phía dưới.
- Có 2 túi cùng.
- Lỗ dò khí quản, thực quản phía trên, túi cùng phía dưới. Có 2 lỗ dò.

b. Lâm sàng:

Sau khi trẻ trào nước ối, rối loạn hô hấp, tiết nước bọt nhiều, tắc đường thở. Khi ăn uống nôn sặc. Bụng chướng hoặc lép kẹp.

c. Xỉ trí:

Dùng ống sonde dạ dày mềm và vô trùng đặt qua mũi hoặc qua miệng. Nếu ống thông không qua được 8-10 cm là thực quản teo.

Chú ý:

- Nếu ống thông cứng có thể thủng túi cùng, ngược lại ống quá mềm có thể bị cuộn tròn trong túi cùng.
- Có thể dùng 1 ống bơm tiêm, bơm 5ml không khí vào ống thông dạ dày đồng thời đặt ống nghe ở vùng thượng vị. Nếu teo thực quản sẽ không nghe khí vào dạ dày.
- Chụp X-quang sau khi bơm chất cản quang vào thực quản hoặc sau khi đặt một ống thông cản quang và chụp trẻ ở tư thế đứng.
- Điều trị: chuyên trẻ đến trung tâm có khả năng phẫu thuật; tư thế trẻ nửa ngồi hoặc nghiêng về trước. Nếu cần có thể đặt nội khí quản để hút nước bọt tránh ngạt thở

d. Phẫu thuật:

Có thể cắt đoạn teo nối 2 đầu thực quản mô 2 thì: mổ thông dạ dày sau đó nối 2 túi cùng, nếu 2 túi cách xa phải nối bằng 1 đoạn ruột già.

2. Tắc ruột

a. Triệu chứng: Nôn ra sữa hoặc sặc tổ mật. Bụng chướng hơi, sút cân. Chậm phân su sau 24 giờ.

Phân su bình thường hoặc có nhiều nhày, khô, màu trắng.

Chụp X-quang bụng đứng không chuẩn bị thấy mức nước, mức hơi.

b. Các hình thái lâm sàng:

2.1. Teo ruột do teo thắt hẹp lòng ruột

Teo bởi 1 dải xơ teo hoàn toàn, do xoắn ruột hoặc do tắc ruột không liên tục.

2.2. Hẹp môn vị phình đại

- Vùng cơ môn vị phình đại làm hậu môn bị hẹp, tỷ lệ 1/3000 trẻ sinh sống.
- Lâm sàng: nôn thành tia, táo bón vì mất nước, sút cân, sờ dưới gan có thể thấy u cục.
- Xử trí: phẫu thuật ngay.

2.3. Tắc ruột do phân su

- Phân su không bình thường, có nhiều tế bào và đặc quánh lại quện thành cục hoặc thành dây, trẻ không đại tiện trong vòng 3- 4 ngày, bụng chướng, nôn ói ra mật xanh. Nếu phát hiện chậm có thể nhiễm trùng.

- Xử trí: thụt tháo; kháng sinh phòng nhiễm trùng.

2.4. Thoát vị cơ hoành

- Tỷ lệ 1/5.000- 1/10.000 do cơ hoành bị thủng hoặc tạng trong bụng và ngực thông nhau. 80% lỗ thông ở bên trái do bên phải được gan che phủ.

- Những thể nặng biểu hiện ngay từ đầu sau khi sinh cần phải được chẩn đoán cấp cứu ngay tại phòng sinh, ngay sau tiếng khóc đầu tiên bị khó thở nguy kịch, tím tái, có lúc ngừng thở.

- Triệu chứng:

+ Nhìn thấy lồng ngực bên bị thoát vị di động ít theo nhịp thở, ngực phồng, bụng lép, tình trạng tím tái ngày càng nặng.

+ Gõ trong bên lồng ngực có thoát vị.

+ Mất tiếng rì rào phế nang bên thoát vị.

+ Tiếng tim bị đẩy sang phía đối diện với bên thoát vị.

+ X-quang: các quai ruột nằm trên lồng ngực bóng tim bị đẩy sang phải nếu có thoát vị bên trái.

- Xử trí:

+ Hút nhót, thở oxy qua nội khí quản.

+ Đặt nằm trên mặt phẳng, đầu cao.

+ Cho trẻ nằm nghiêng về phía thoát vị để tránh chèn ép lên phổi lành.

- + Đặt ống thông dạ dày, hút nước làm giảm áp trong lồng ngực.
- + Truyền dịch và chuyển tới nơi có khả năng phẫu thuật ngay.

2.5. Thoát vị rốn

- Do sự phát triển không đầy đủ của da và cơ của thành bụng trước nên ruột bị thoát ra ngoài, tỷ lệ 1/6.000 trẻ sơ sinh sống.
- Triệu chứng: thấy dây rốn bám vào 1 khối to như quả cam hoặc chanh. Qua lớp màng mỏng nhìn thấy quai ruột bên dưới.
- Xử trí: bọc khối thoát vị bằng khăn ẩm vô trùng tẩm nước muối sinh lí, chú ý tránh nhiễm trùng, đặt ống thông dạ dày rồi chuyển tới trung tâm phẫu thuật.

2.6. Thoát vị thành bụng

- Dị tật này ít gặp hơn thoát vị rốn, tỷ lệ 1/20.000. Do thành bụng bên không phát triển làm các quai ruột lòi ra, không có gì bao bọc, rốn vẫn như cũ.
- Xử trí: che đậy các quai ruột lòi ra bằng khăn ẩm vô trùng đắp nước muối sinh lí. Khi chuyển đến trung tâm phẫu thuật không băng chặt tránh nguy cơ chèn ép ruột non.

2.7. Dị tật không có hậu môn

- Tắc phần cuối cùng của ống tiêu hoá có thể gây tử vong nếu không mổ kịp thời, tỷ lệ 1/3000- 1/5000 trẻ sinh sống thường phối hợp với dị tật khác như tiết niệu, sinh dục hoặc tiêu hoá: hẹp thực quản, hẹp môn vị.
- X-quang: xách ngược chân lên, đầu dốc xuống cho thấy khí sáng của bờ trên trực tràng, biết được khoảng cách từ túi bịt đến hậu môn.
- Xử trí:
 - + Nếu dưới 2cm: mổ theo đường dưới.
 - + Trên 2cm: mổ theo đường trên.

BÀI 3. PHÁT HIỆN SỚM, CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ DỊ TẬT TAY CHÂN (THỪA NGÓN TAY/NGÓN CHÂN)

I. Đại cương

1. Khái niệm

- Thừa ngón cái bàn tay là một trong những bất thường bẩm sinh hay gặp ở bàn tay, dị tật gây ảnh hưởng đến chức năng cầm nắm, thẩm mỹ bàn tay cũng như ảnh hưởng tâm lý đối với trẻ.

- Tần suất mắc dị tật ở bàn tay từ 1-2% trẻ được sinh ra, trong đó dị tật thừa ngón cái chiếm 0,08 – 1,4/1000. Tỷ lệ dị tật thừa ngón cái bàn tay ở trẻ nam gấp khoảng 1,5 lần ở trẻ nữ.

- Phần lớn dị tật này xuất hiện ở một bàn tay, khoảng 3/4 bị ở tay phải.

2. Nguyên nhân

- Nhìn chung, nguyên nhân gây thừa ngón cái bàn tay chưa rõ ràng. Có thể có yếu tố di truyền, gia đình nhưng phần lớn trẻ thừa ngón không có tiền sử trong gia đình có người bị thừa ngón.

II. Phát hiện sớm

1. Chẩn đoán thừa ngón cái bàn tay

- Dựa vào quan sát hình thể bàn tay
- Dựa vào Xquang xương bàn tay

1.1. Lâm sàng

Do đây là dị tật bẩm sinh nên nhận biết bằng cách quan sát bàn tay của trẻ ngay sau sinh.

1.2. Cận lâm sàng

Chụp Xquang xương bàn tay.

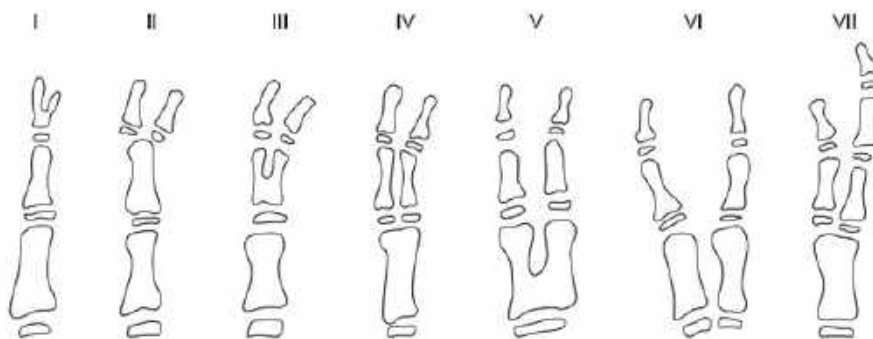
1.3. Chẩn đoán mức độ

- Phân độ thừa ngón cái theo tác giả Wassel (1969)
- Năm 1969, tác giả Wassel đã đưa ra bảng phân độ dị tật thừa ngón cái bàn tay dựa trên mức độ thừa của xương ngón cái, phân chia dị tật này thành 7 độ, bao gồm:

+ Độ I: Đốt xa ngón cái tách đôi một phần (2%).

+ Độ II: Đốt xa ngón cái tách đôi hoàn toàn thành 2 đốt riêng biệt có khớp (15%).

- + Độ III: Đốt gần ngón cái tách đôi một phần, tiếp khớp với đốt xa ngón cái (6%).
- + Độ IV: Đốt gần ngón cái tách đôi hoàn toàn thành 2 đốt rời nhau, tiếp khớp với các đốt xa ngón cái (43%).
- + Độ V: Đốt bàn 1, nửa xa tách rời thành hai, tiếp khớp với 1 ngón cái. Đốt bàn 1 thành chữ Y (10%).
- + Độ VI: Đốt bàn 1 tách rời thành hai đốt riêng biệt, với 2 ngón cái riêng (4%).
- + Độ VII: Có hai ngón cái, ngón có 3 đốt (20%).



Hình 1. Phân loại thừa ngón cái theo Wassel (1969)

2. Tuyến áp dụng và người thực hiện

2.1. Tại cộng đồng

Cha mẹ, người chăm sóc và nuôi trẻ thấy dị tật thừa ngón bàn tay cần đưa trẻ đi khám chuyên khoa để chẩn đoán xác định

2.2. Tại các cơ khám bệnh, chữa bệnh PHCN

Cán bộ y tế chẩn đoán xác định dựa vào lâm sàng và cận lâm sàng nêu trên.

III. Can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

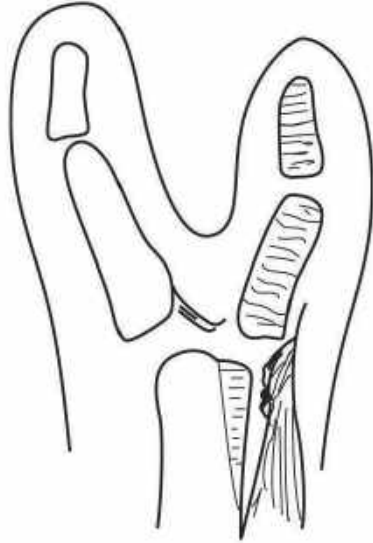
Nguyên tắc điều trị là phẫu thuật cắt bỏ ngón thừa (ngón thiếu sản nhất), giữ lại ngón có chức năng tốt hơn, tận dụng tối đa tổ chức của ngón cắt bỏ để tăng cường cho ngón giữ lại nhằm mang lại hiệu quả cao nhất về giải phẫu, chức năng và thẩm mỹ. Để hạn chế khớp mất vững, chú ý tạo hình dây chằng bên của khớp mà khớp xương của ngón thừa có liên quan, đồng thời chỉnh trục ngón để đảm bảo gân gấp và duỗi thẳng trục.

2. Điều trị thừa ngón cái bàn tay

- Tuổi phẫu thuật: phẫu thuật nên được tiến hành từ giữa 01 - 2 tuổi, đối với dị tật thừa ngón đơn giản thì có thể phẫu thuật sớm khi trẻ > 6 tháng tuổi.

- Phương pháp phẫu thuật: cắt bỏ ngón thừa, tạo hình thẩm mỹ ngón được giữ lại, cắt xương chỉnh trục và bó bột đối với những trường hợp ngón được giữ lại lệch trục cũng như trong cuộc mổ có chuyển điểm bám các gân cơ bị sai vị trí.

- Sau phẫu thuật trẻ có thể ra viện sau 1- 3 ngày tùy từng trường hợp cụ thể và khám lại sau 3 tuần tại phòng khám của đơn vị đã phẫu thuật.



Hình 2. Cắt một phần xương đốt bàn để chỉnh trục ngón cái

3. Các biến chứng, di chứng sau phẫu thuật

- Cứng khớp: là biến chứng hay gặp. Nguyên nhân do biến dạng hoặc thiếu sản khớp, hay gặp cứng khớp gian đốt.

- Khớp không vững
- Lệch trục
- Co hẹp khoảng kẽ ngón cái và ngón trỏ
- Không đối chiếu được ngón cái
- Không tạo thành gọng kìm ở đầu búp ngón
- Thiếu sản ngón giữ lại
- Hoại tử ngón: do thiếu mạch nuôi, hoặc tổn thương mạch nuôi
- Nhiễm trùng, sẹo gây biến dạng

4 . Tư vấn

4.1. Tư vấn và hướng dẫn

a. Chăm sóc sau khi ra viện

- Đối với các trường hợp không phải bó bột sau mổ thì bệnh nhi sau khi ra viện có thể đến cơ sở y tế gần nhất hoặc đến phòng khám của đơn vị đã phẫu thuật để thay băng vết mổ sau 2 ngày.

- Đối với các trường hợp bó bột sau mổ thì sau 3 tuần khám lại tại phòng khám của đơn vị đã phẫu thuật để tháo bột và hướng dẫn cách tập vận động.

b. Tập vận động sau phẫu thuật:

- Đối với các trường hợp không phải bó bột sau mổ thì sau khoảng 7-10 ngày khi vết mổ khô, tốt trẻ có thể tập luyện gấp, duỗi ngón cái bàn tay.

- Đối với các trường hợp bó bột thì sau tháo bột sẽ được hướng dẫn tập luyện gấp, duỗi, dạng, khép ngón cái bàn tay, cầm nắm các đồ vật để tạo sự linh hoạt cho bàn tay.

BÀI 4. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM BỆNH THALASSEMIA/ THIẾU MÁU HỒNG CẦU HÌNH LIÊM

I. Đại cương

1. Định nghĩa

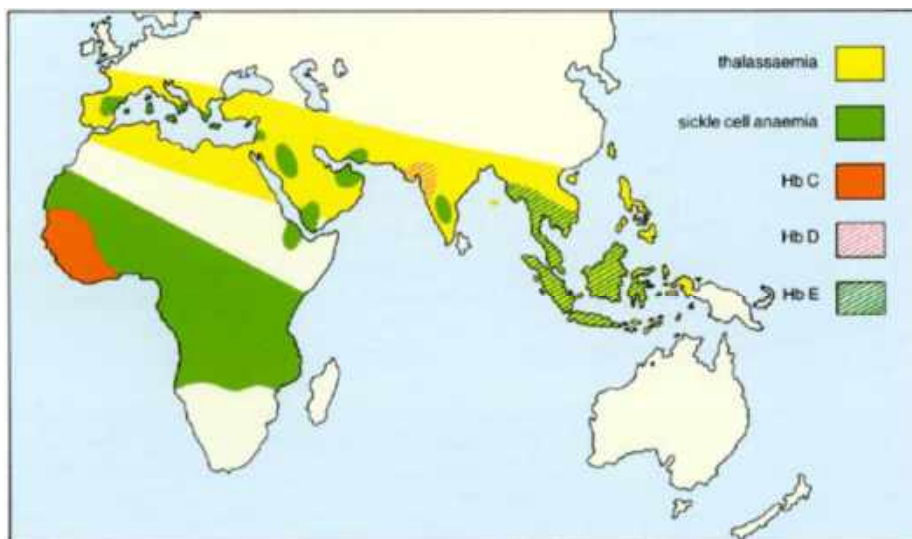
Thalassemia (hay còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh) và bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm (Sick Cell Disease) là bệnh lý di truyền lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường phổ biến do sự thiếu hụt tổng hợp một hay nhiều mạch polypeptid trong chuỗi globin của Hemoglobin (Hb).

2. Dịch tễ

- Thalassemia là bệnh có liên quan tới địa dư và chủng tộc. Bệnh phổ biến trên toàn thế giới nhưng tỷ lệ mắc bệnh có xu hướng cao hơn tại các quốc gia trong khu vực Đông Nam Á trong đó có Việt Nam. Sự phân bố và tần suất mắc bệnh có liên quan đến nguồn gốc dân tộc, sự di cư và tập quán kết hôn. Cùng với sự phát triển của điều kiện kinh tế xã hội, sự di dân ngày càng phổ biến trên toàn thế giới làm thay đổi tỷ lệ mắc cũng như tần suất mắc Thalassemia giữa các châu lục.

- Bệnh phát hiện ra ở nhiều nước trên thế giới, chủ yếu ở vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, Cận Đông, Viễn Đông, Bắc Phi, Đông Nam Á. Có khoảng 7% dân số thế giới mang gen bệnh tương đương 474 triệu người mang gen bệnh Hb di truyền, hàng năm có từ 300.000-500.000 trẻ sơ sinh mắc bệnh Thalassemia và hồng cầu hình liềm, trong đó khoảng 80% là trẻ ở các nước đang phát triển. Tỷ lệ mắc bệnh Thalassemia của trẻ sơ sinh ở các nước Trung Đông, Đông Á, Nam Thái Bình Dương chiếm từ 2 – 25%.

Hình 1. Phân bố bệnh hemoglobin trên thế giới.



- Theo Liên đoàn Thalassemia quốc tế TIF (Thalassemia International Foudation) 2005 ước tính có 1,5% dân số thế giới mang gen β -thalassemia, ít nhất có từ 80-90 triệu người mang gen bệnh, và cứ mỗi năm có tới 60.000 trường hợp mới sinh mang gen bệnh. Toàn Châu Á có trên 60 triệu người mang gen β -thalassemia. Riêng khu vực Đông Nam Châu Á, ước tính số người mang gen β -thalassemia chiếm tới 50% người mang gen toàn cầu, khoảng 40 triệu người. Còn ở các nước phát triển, Châu Âu và Châu Mỹ, ước tính người mang gen β -thalassemia chỉ chiếm 10-13% người mang gen trên thế giới. Tần số mang gen β -thalassemia rất cao ở nhiều nước ở bờ Địa Trung Hải, Châu Âu, như ở Cyprus là 10%, Hy Lạp là 8%, Albania là 8%, Italia là 4,8%. Ở Châu Mỹ, tỷ lệ mang gen β -thalassemia ở Guyana tới 10% dân số. Ở khu vực Châu Á tần số mang gen β -thalassemia ở Ấn Độ từ 3-17% dân số, ở Lào là 9,6%, ở Thái Lan từ 3-9%, ở Indonesia là 4% . Do gen β -thalassemia phân bố rất rộng rãi trên toàn cầu, đồng thời cùng với việc lưu hành nhiều bệnh hemoglobin khác như HbE, HbS do đó hàng năm sinh ra một số lớn trẻ bị thể đồng hợp tử β -thalassemia cũng như thể dị hợp tử kép, phối hợp với một hemoglobin bệnh khác như HbE/ β -thalassemia, HbS/ β -thalassemia. Đây là những thể bệnh nặng của β -thalassemia, đòi hỏi phải điều trị suốt đời, số đông phải phụ thuộc vào truyền máu.

- Sự phân bố α -Thalassemia cũng phổ biến ở khu vực Đông Nam Á. Tần suất mang gen bệnh này cao nhất ở các quốc gia như Lào, Thái Lan, Miến Điện, dao động từ 10 – 30% dân số. Tại Trung Quốc, người mang gen α -thalassemia chiếm 5-15% dân số, Hong Kong 4%, Thailand 15-30%, Lào 43%, Việt Nam 5%. Trong tất cả các bệnh về rối loạn gen globin, bệnh α -thalassemia là bệnh có sự phân bố rộng rãi nhất. Với sự kết hợp giữa các dạng allen đột biến khác nhau của bệnh α -thalassemia, cũng như giữa bệnh α và β thalassemia, đã tạo ra nhiều kiểu hình phong phú của bệnh. Bệnh HbH là thể bệnh được tìm thấy chủ yếu ở Đông Nam Á, Trung Đông và Địa Trung Hải.

- Ở Việt Nam, Thalassemia phân bố khắp các tỉnh và dân tộc trong cả nước. β -Thalassemia là nguyên nhân của 49% các trường hợp thiếu máu tan máu nặng ở trẻ em Việt Nam. Các nghiên cứu cho đến nay ở Việt Nam đều thống nhất bệnh hemoglobin khá phổ biến, phổ biến là α -thalassemia, β -thalassemia và HbE. Tỷ lệ người mang gen bệnh β -Thalassemia rất cao trong cộng đồng dân tộc thiểu số: dân tộc Mường (20,6%), dân tộc Thái (11,4%), dân tộc Tày (11,0%), dân tộc Nùng (7,1%) Song song với tỷ lệ lưu hành cao của β -Thalassemia sự lưu hành của HbE cũng cao ở Việt Nam. Theo Nguyễn Công Khanh bệnh HbE gặp nhiều ở dân tộc miền Trung và Nam: Êđê 41%, Khome 36,8%, Stieng 55,9%. Tỷ lệ lưu hành HbE ở nhóm người dân tộc Mường - Hòa Bình trong nghiên cứu của tác giả Dương Bá Trực và Bùi Văn Viên lần lượt là 11,65% và 12,3%. Qua khảo sát 124 người dân tộc Gia Lai, Nguyễn Văn Dũng và cộng sự nhận thấy tỷ lệ lưu hành bệnh Hemoglobin là 39% trong đó bệnh HbE chiếm 34%. Vì sự lưu

hành đồng thời của gen β -Thalassemia và HbE cao nên đã tạo ra nhiều thể lâm sàng nặng.

- Do còn tồn tại một số khó khăn về điều kiện và kỹ thuật đánh giá nên chưa có thống kê về tỷ lệ lưu hành người mang gen α -Thalassemia ở Việt Nam. Tuy nhiên, theo Dương Bá Trục tỷ lệ người mang gen bệnh khoảng 5,3 triệu người, trong đó, mang gen α -thal là 1,7 – 25%, trung bình là 2,1%, khi nghiên cứu máu cuống rốn ở trẻ sơ sinh có khoảng 2,3% trẻ mang gen bệnh sống ở Hà Nội. Tại viện Nhi trung ương ghi nhận 13,75% bệnh nhi mắc HbH trong tổng số bệnh nhân Thalassemia đến khám bệnh, trong đó người Kinh chiếm 84,7% và nhóm dân tộc ít người chiếm 15,3%. Kết quả này cho thấy α -Thalassemia lưu hành cũng khá phổ biến ở nước ta với nhiều thể bệnh.

2. Nguyên nhân

Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm là bệnh chủ yếu gặp ở vùng Địa Trung Hải và rất hiếm gặp ở Đông Nam Á đặc biệt ít thấy ở Việt nam. Tùy theo sự thiếu hụt tổng hợp ở chuỗi α , β hay δ mà gọi là α -Thalassemia, β -Thalassemia... Bên cạnh các bệnh lý do sự bất thường về số lượng chuỗi Hemoglobin, còn có các bệnh lý liên quan đến bất thường cấu trúc của Hemoglobin như bệnh HbS, HbE, HbD. Bệnh Hemoglobin có thể là bệnh kết hợp cả 2 rối loạn về cấu trúc và số lượng của Hemoglobin, hay gặp nhất là bệnh HbE/ β -Thalassemia. Thalassemia là bệnh di truyền không thể chữa khỏi được, vì vậy tư vấn di truyền để phòng bệnh là rất quan trọng vì bệnh nhân mắc bệnh thể nặng phải được điều trị rất tốn kém và hiệu quả thấp. Giải pháp tốt nhất với thalassemia là dự phòng, tư vấn di truyền để không sinh ra thế hệ bị thể bệnh nặng. Chiến lược phòng bệnh được tổ chức y tế thế giới và hiệp hội Thalassemia quốc tế đưa ra nhằm giảm tỷ lệ người mắc bệnh thalassemia. Nhiều quốc gia đã tiến hành các chương trình phòng bệnh Thalassemia đạt hiệu quả tốt.

II. Phát hiện sớm

1. Vai trò của phát hiện sớm và can thiệp sớm

- Hiện nay, nhờ tiến bộ của công nghệ sinh học phân tử, các nhà khoa học đã phát hiện hầu hết các đột biến gen gây bệnh Thalassemia, qua đó xác định mối liên quan giữa kiểu gen và kiểu hình. Nhiều nghiên cứu về các dạng đột biến gen làm thay đổi kiểu hình lâm sàng đã được báo cáo, tuy nhiên, biểu hiện kiểu hình của bệnh nhân Thalassemia vẫn rất thay đổi và chưa được giải thích đầy đủ.

- Tại các bệnh viện chuyên ngành và bệnh viện tỉnh, nhiều bệnh nhân thể nặng phải thường xuyên đến để chẩn đoán và điều trị gây ra gánh nặng lớn cho gia đình và xã hội. Người mắc Thalassemia thường mệt mỏi do thiếu máu, chậm phát triển thể chất làm ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống. Trước thực trạng bệnh Thalassemia ở

nước ta, việc phát hiện sớm và can thiệp sớm bệnh thalassemia là cần thiết. Dự án này hy vọng sẽ góp phần thực hiện tốt mục tiêu nâng cao chất lượng dân số, giúp làm giảm tỷ lệ người mắc bệnh tan máu bẩm sinh ở Việt nam.

- Thực tế đòi hỏi phải liên tục thực hiện các dịch vụ nâng cao chất lượng dân số với mục đích phát hiện bệnh sớm để có biện pháp hạn chế và can thiệp sớm các bệnh hiểm nghèo. Tư vấn và khám sức trước hôn nhân nhằm hạn chế những bệnh tật liên quan bất thường về di truyền, có biện pháp can thiệp sớm trước sinh để giảm số trẻ sinh ra có bệnh mạn tính nặng, qua đó giảm thiểu số người tàn tật. Thực hiện phát hiện sớm bệnh thalassemia cho trẻ em nhằm có biện pháp điều trị sớm, nâng cao chất lượng sống cho trẻ, giảm tỷ lệ biến chứng và giảm gánh nặng cho xã hội từ bệnh bẩm sinh. Tuy nhiên, số liệu thống kê không đầy đủ qua báo cáo hàng năm của Tổng cục DS KHHGD cho thấy số lượng thanh niên được tiếp cận và sử dụng dịch vụ tư vấn, khám sức khỏe trước khi kết hôn mỗi năm còn ít và không đồng đều giữa các tỉnh, số người được khám sức khỏe chiếm một tỷ lệ rất nhỏ trong tổng số người tham gia mô hình.

- Việc phát hiện sớm người có nguy cơ mắc bệnh và/hoặc mang gen bệnh và/hoặc bị bệnh là giải pháp có giá trị lợi ích cao. Vì vậy, các giải pháp khám sức khỏe trước khi kết hôn, phát hiện người mang gen bệnh và chẩn đoán trước sinh để can thiệp sớm đã bắt đầu xuất hiện trên thế giới từ những năm sáu mươi của thế kỷ XX, ban đầu ở một số nước châu Âu rồi mở rộng sang các nước và được triển khai thành chương trình ở nhiều nước. Chương trình tầm soát bệnh thalassemia cho phụ nữ mang thai có nguy cơ cao và thanh thiếu niên tuổi tiền hôn nhân đã được triển khai từ năm 2007, tuy nhiên mới chỉ ở công tác tuyên truyền vận động ở nhóm nguy cơ cao như sảy thai nhiều lần, đã có con mắc bệnh thalassemia và chỉ ở các bệnh viện tuyến trung ương. Trong thời gian tới, cần thiết hoàn thiện và tăng cường cung ứng dịch vụ phát hiện sớm, can thiệp sớm với người mắc bệnh và tăng cường năng lực điều trị và quản lý người mang gen bệnh sau chẩn đoán, hạn chế thấp nhất tỷ lệ phụ nữ sinh con mắc bệnh.

- Các tiến bộ và phát triển về các kỹ thuật, công nghệ trong y học đã tạo cơ hội tăng nhanh cả về số lượng kỹ thuật phát hiện sớm và chẩn đoán, đặc biệt là những bệnh gắn với cấu trúc di truyền. Chi phí lợi ích và chi phí hiệu quả là cơ sở quan trọng cho việc triển khai các chương trình phát hiện người mang gen bệnh và bị bệnh. Nhận thức của các nhóm đối tượng về sự cần thiết khám sức khỏe, tầm soát để được phát hiện sớm và can thiệp sớm bệnh tật còn kém, chưa trở thành nhu cầu chủ động.

- Điều trị người bệnh Thalassemia thể nặng rất tốn kém, trung bình mất khoảng 3 tỷ đồng cho 1 người bệnh từ nhỏ đến 30 tuổi. Vì thế cần sự hỗ trợ giúp đỡ của bảo hiểm y tế và chăm sóc của gia đình. Việc tiếp cận sử dụng dịch vụ truyền máu và thải sắt để điều trị thalassemia còn chưa rộng rãi, đặc biệt ở

những vùng kinh tế khó khăn. Mặt khác điều trị khỏi bệnh là phương pháp ghép tủy đòi hỏi phải được thực hiện ở cơ sở y tế tuyến trung ương hoặc chuyên khoa. Vì vậy, cần thiết phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh Thalassemia để tiếp tục thực hiện mục tiêu nâng cao chất lượng dân số trong giai đoạn tiếp theo.

- Mục tiêu chủ yếu phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh thalassemia và bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm là làm hạn chế sinh ra thalassemia thể nặng. Nội dung then chốt là:

+ Giáo dục sức khỏe cộng đồng, đóng vai trò cơ bản.

+ Sàng lọc phát hiện người mang gen Thalassemia trước thai nghén, sàng lọc trước sinh.

+ Tư vấn di truyền.

- Chẩn đoán trước sinh được chỉ định cho các trường hợp nghi ngờ có thể sinh con thalassemia thể nặng hoặc trung gian, các bà mẹ mang thai mà cả vợ và chồng đều mang gen thalassemia hay một hemoglobin bất bình thường khác. Mục tiêu của chương trình sàng lọc đối với bệnh thalassemia là hạn chế tỷ lệ sinh con mắc bệnh Hb Bart's, thalassemia thể nặng. Thời điểm sàng lọc tốt nhất là trước khi sinh hoặc trước khi mang thai. Tất cả các sản phụ được sàng lọc bằng xét nghiệm công thức máu và điện di Hb, nếu có bất thường thì sàng lọc thêm người chồng.

- Hiện nay một số phương pháp mới trong chẩn đoán trước sinh đang được nghiên cứu, đó là chẩn đoán trước sinh không xâm lấn, lấy tế bào thai nhi và DNA thai nhi tự do trong máu mẹ để chẩn đoán trước sinh, và chẩn đoán tiền làm tổ, hay chẩn đoán di truyền trước thụ thai, để thay thế cho phương pháp kinh điển, phải sinh thiết gai rau, lấy dịch ối và máu thai nhi.

2. Chẩn đoán bệnh thalassemia

2.1 Lâm sàng

- Mức độ nặng của bệnh thalassemia phụ thuộc vào mức độ mất cân bằng giữa tổng hợp mạch globin loại α và loại β . Do đó khả năng tổng hợp mạch γ -globin có thể điều hòa được mức độ nặng lâm sàng. Mức độ nặng lâm sàng ở mỗi bệnh nhân là kết quả của sự tương tác của các gen di truyền. Đột biến di truyền và lâm sàng, huyết học thalassemia có sự tương quan khá chặt chẽ.

- Tuổi phát hiện bệnh: Bệnh có biểu hiện lâm sàng sớm, thường được chẩn đoán từ lúc 6 tháng đến 2 tuổi

- Thiếu máu là biểu hiện được phát hiện sớm, từ ban đầu trẻ bị thalassemia. Thiếu máu xảy ra từ từ, tăng dần, mức độ từ vừa đến nặng, đòi hỏi phải truyền máu nhiều lần, thường xuyên. Biểu hiện tan máu mãn tính như vàng da, lách to, gan to, nước tiểu sẫm màu. Triệu chứng vàng da thường nhẹ, triệu

chúng lách to-gan to rất phổ biến. Lách thường to nhiều, đôi khi rất to, tới hố chậu, gây cường lách, làm tăng tình trạng thiếu máu. Gan to, chắc, dễ tiến tới xơ gan, suy gan.

- Biến dạng xương, đặc biệt là xương mặt, xương sọ, hai gò má cao, bứu trán, bứu đỉnh, sồng mũi tẹt, hàm trên vầu, được gọi là “bộ mặt thalassemia”. Khoang tủy mở rộng, chụp xương sọ có hình chân tóc (hair-on-end). Có hiện tượng loãng xương, có thể thấy biểu hiện gãy xương.

- Biểu hiện nhiễm sắt nặng do tăng hấp thu sắt ở ruột, do truyền máu nhiều và do sinh hồng cầu không hiệu quả. Tình trạng nhiễm sắc tố sắt mô (hemochromatosis) rất nặng nề ở tất cả các cơ quan. Da sạm xỉn màu đồng, nhiễm sắt nặng ở gan, ở cơ tim, làm gan to, xơ gan, tim to, suy tim, rối loạn nhịp tim. Nhiễm sắt nặng ở hệ nội tiết làm suy chức năng nhiều bộ phận. Chậm phát triển cơ thể, chậm dậy thì, rối loạn nội tiết, suy tuyến yên, giảm nội tiết hướng sinh dục, tiểu đường phụ thuộc insulin, suy thượng thận, thiếu năng tuyến giáp và cận giáp.

- Trẻ dễ bị nhiễm khuẩn, có thể có biểu hiện loét ở cẳng chân khó hồi phục.

- Nếu không được điều trị, đa số tử vong trước 5 tuổi, ít khả năng sống quá 10 tuổi. Nguyên nhân tử vong do:

- + Suy tim sung huyết do nhiễm sắt cơ tim;
- + Rối loạn nhịp tim
- + Nhiễm khuẩn thứ phát, nhất là ở bệnh nhân cắt lách;
- + Suy chức năng nhiều bộ phận

- Nếu được điều trị đầy đủ bằng truyền máu kế hoạch, thải sắt, ghép tế bào gốc tạo máu, bệnh nhân có thể có cuộc sống bình thường.

2.2 *Huyết học*

- Hồng cầu giảm nặng có biến đổi hình thái nhiều, hồng cầu nhược sắc, to nhỏ không đều, nhiều hồng cầu nhỏ, có nhiều hồng cầu hình bia, hồng cầu hình giọt nước, hồng cầu mảnh, bắt màu không đều (polychromasia), có hồng cầu hạt kiềm, có hồng cầu còn nhân, nguyên hồng cầu. Hồng cầu lưới tăng. Các chỉ số hồng cầu thay đổi, MCV giảm, MCH giảm, MCHC đa số cũng giảm.

- Sức bền thẩm thấu hồng cầu tăng.

- Đời sống hồng cầu đọc bằng hồng cầu có đánh dấu Cr⁵¹ thấy giảm, do sinh hồng cầu không hiệu quả, góp phần làm thiếu máu nặng.

- Trong tủy thấy tăng sản tủy, có thể thấy nguyên hồng cầu khổng lồ do thiếu folat.

- Thành phần hemoglobin thay đổi khá đặc hiệu, HbF tăng cao từ 20% đến 90%, HbA₂ tăng từ 2% đến 8%, HbA₁ giảm nặng còn từ 0% đến 80%, tùy thuộc vào kiểu đột biến β^0 hay β^+ -thalassemia. Bệnh

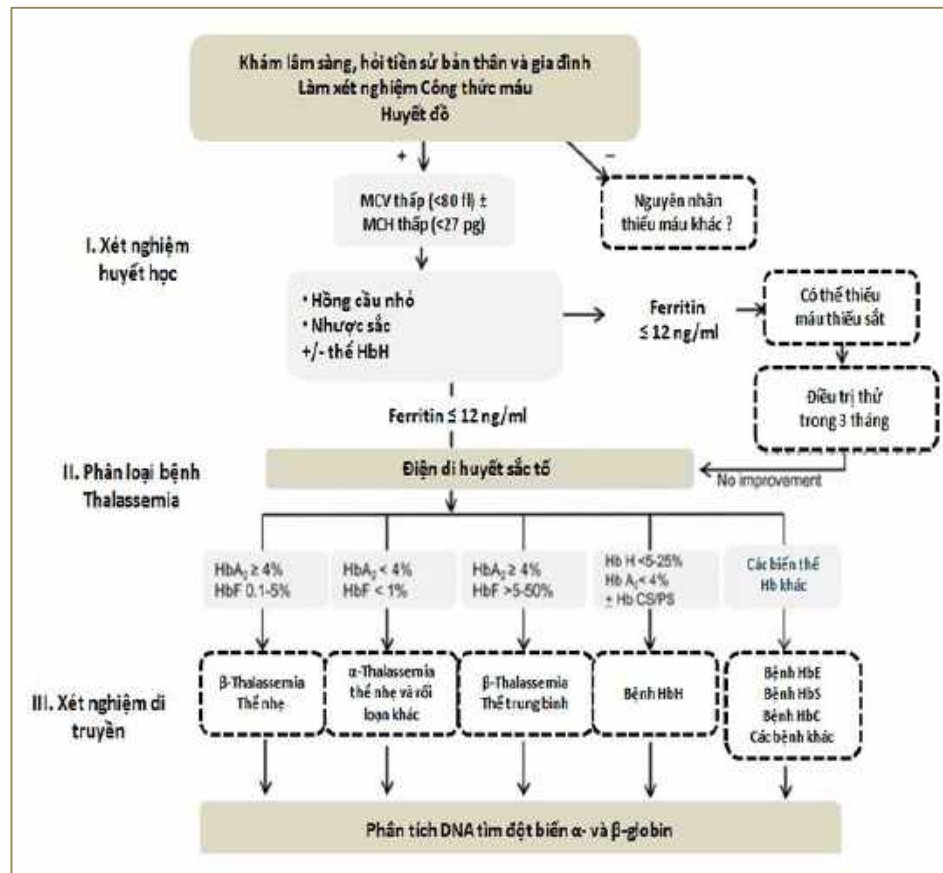
- Bạch cầu và tiểu cầu giảm khi có cường lách.

2.3. Tiếp cận chẩn đoán

Gia đình trẻ thường đưa đến bệnh viện khám bệnh khi thấy con mình có biểu hiện da ngày càng xanh, ăn uống kém và chậm lớn. Các bác sỹ sau khi thăm khám sẽ chỉ định làm một số xét nghiệm để đánh giá tình trạng thiếu máu của bệnh nhân, từ đó đưa ra các chỉ định xét nghiệm chuyên khoa sâu để chẩn đoán phân biệt giữa thiếu máu thiếu sắt với bệnh thalassemia và các bệnh lý thiếu máu hồng cầu nhỏ khác.

Sau khi đã loại trừ được các nguyên nhân khác gây thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc, chúng ta cần sử dụng các phương pháp chẩn đoán chuyên khoa để

chẩn
đoán
từng
bệnh



thể

Thalassemia theo lược đồ chẩn đoán như sau:

Hình 2. Sơ đồ tiếp cận chẩn đoán thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ

3. Tuyến áp dụng và người thực hiện

- Trên toàn quốc hiện có 06 Trung tâm phát hiện sớm trước sinh và sơ sinh khu vực thuộc Bệnh viện Từ Dũ – TP. Hồ Chí Minh, Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Trường Đại học Y Dược Huế, Bệnh viện Phụ sản – TP. Cần Thơ, Bệnh viện Nhi Trung ương và Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An. Các bệnh được tầm soát để phát hiện sớm gồm: thiếu men G6PD, suy giáp trạng bẩm sinh và tăng sản thượng thận bẩm sinh, tim bẩm sinh, khiếm thính bẩm sinh, rối loạn chuyển hóa bẩm sinh, bất thường nhiễm sắc thể, các dị tật bẩm sinh khác. Tuy nhiên, khả năng thực hiện tầm soát của các trung tâm này còn giới hạn, số loại bệnh tật có thể tầm soát được của mỗi trung tâm khác nhau nhưng đều chỉ là ít mặt bệnh.

- Trong thời gian tới, cần thiết hoàn thiện và tăng cường cung ứng dịch vụ tầm soát. Phạm vi kỹ thuật không chỉ cần được mở rộng về số mặt bệnh tật được đưa vào gói dịch vụ tầm soát mà còn cần được mở rộng về khả năng chẩn đoán các bệnh tật, đặc biệt bệnh di truyền đồng thời cần tăng cường năng lực điều trị và quản lý người bệnh sau chẩn đoán để cải thiện chất lượng sống cho nhóm người bệnh đã được phát hiện

- Người mang gen bệnh thalassemia là người hoàn toàn bình thường nên phải làm xét nghiệm mới phát hiện được thậm chí phải lấy xét nghiệm vài lần, vì thế vận động người có nguy cơ làm xét nghiệm còn khó khăn. Trong thực tế số người mang gen bệnh tại Việt nam là cao so với các nước trên thế giới, vì thế quản lý những đối tượng này trước hôn nhân là cần thiết. Các cán bộ dân số hay nhân viên y tế tuyến xã, huyện còn phải làm nhiều công việc như tiêm chủng, quản lý thai sản... nên thường không chú ý đến công tác tuyên truyền bệnh di truyền cho người dân.

- Vì vậy để thực hiện công tác phát hiện sớm và can thiệp sớm bệnh thalassemia và thiếu máu hồng cầu hình liềm cần sự tham gia của các tuyến y tế từ cơ sở đến trung ương, từ cán bộ y tế xã, cán bộ dân số tại các địa phương đến các bác sỹ chuyên khoa huyết học nhằm phát hiện sớm người mang gen bệnh. Sau đó quản lý những người này khi họ đến tuổi kết hôn, quản lý và có hồ sơ theo dõi các cặp vợ chồng cùng mang gen bệnh, khuyến cáo họ tư vấn trước khi muốn có con. Khi người vợ mang thai cần đến các cơ sở y tế chuyên sâu để được chẩn đoán trước sinh nhằm tránh sinh ra trẻ mắc bệnh thalassemia thể nặng và trung gian.

- Các tuyến và người áp dụng:

- + Trạm y tế xã, cán bộ y tế xã, cán bộ dân số
- + Bệnh viện tuyến huyện, tỉnh. Nhân viên y tế
- + Bệnh viện sản, bệnh viện nhi tuyến trung ương. Các bác sỹ chuyên khoa huyết học, các chuyên gia tư vấn di truyền.
- + Chi cục dân số các tỉnh, Tổng cục dân số và kế hoạch hóa gia đình.

III. Can thiệp sớm

Người mang gen bệnh thalassemia đặc biệt khi đến tuổi vị thành niên và thanh niên cần được quản lý và tư vấn tiền hôn nhân và sau khi kết hôn. Các cặp vợ chồng có cả 2 người mang gen bệnh phải được tư vấn di truyền trước khi sinh con, đồng thời chẩn đoán bệnh thalassemia cho thai nhi khi người vợ mang thai để tránh trường hợp sinh ra những đứa trẻ bị bệnh, cụ thể:

- Xây dựng mạng lưới tầm soát người mang gen Thalassemia từ các tuyến trung ương đến các cơ sở, làm hạt nhân cho việc triển khai các hoạt động phòng bệnh Thalassemia.

- Triển khai việc tư vấn trước hôn nhân phòng Thalassemia ở các tỉnh, đặc biệt là ở những dân tộc có tần suất người mang gen bệnh cao.

- Triển khai chẩn đoán trước sinh đối với các cặp vợ chồng có nguy cơ (cùng mang gen bệnh) tại các cơ sở y tế chuyên ngành.

- Trên cơ sở hạn chế rõ rệt số bệnh nhân nặng mới sinh, tập trung máu, thuốc sắt và các biện pháp điều trị khác cho các bệnh nhân hiện hữu, nhằm nâng cao chất lượng điều trị, nâng cao chất lượng sống cho những bệnh nhân Thalassemia.

1. Giải pháp cụ thể

- + Đầu tư nâng cấp cơ sở hạ tầng thông tin cho việc quản lý dịch vụ phát hiện sớm, chẩn đoán và điều trị bệnh thalassemia từ trung ương đến cơ sở. Thiết kế phần mềm tích hợp với hệ thống thông tin của ngành y tế - dân số liên kết với các cơ sở dữ liệu, thông tin của các cơ quan, tổ chức và đoàn thể phục vụ cho việc quản lý thông tin liên quan đến tầm soát, chẩn đoán, điều trị bệnh.

- + Cung cấp các phần mềm hỗ trợ việc đăng ký bệnh nhân và người mang gen từ các tỉnh tới trung tâm phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh thalassemia.

- + Cung cấp đầy đủ các trang thiết bị như bơm kim tiêm, ống xét nghiệm, bông cotton phục vụ cho việc lấy máu tại các cơ sở y tế tại địa phương, hộp vận chuyển mẫu xét nghiệm đảm bảo an toàn cho việc vận chuyển mẫu về nơi chẩn đoán bệnh thalassemia.

- + Thành lập 1 trung tâm dữ liệu để quản lý, phân phối các thiết bị cần thiết phục vụ cho phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh lý hiếm gặp.

- + Nâng cao kỹ thuật y học cao phục vụ cho việc điều trị bệnh nhân mắc bệnh thalassemia thể nặng như điều trị ghép tủy bằng người cho phù hợp, ghép nửa thuận hợp, ghép từ tủy xương hoặc cuống rốn... tại bệnh viện Nhi trung ương. Các trang thiết bị phục vụ cho việc lưu trữ tế bào gốc, máy thu thập tế bào gốc.

- + Phối hợp với các cơ sở đào tạo như Viện nghiên cứu, trường đại học trong và ngoài nước để nghiên cứu về tần suất mắc bệnh thalassemia ở các dân tộc Việt

nam, phân bố bệnh tại các vùng núi phía bắc Việt nam. Tỷ lệ được điều trị khỏi bệnh bằng phương pháp ghép tủy...

+ Phát triển công tác thông tin tuyên truyền trên các báo chí, đài phát thanh. Xây dựng chuyên trang chuyên mục trên báo, tạp chí, trang thông tin điện tử. Biên soạn, nhân bản các sản phẩm truyền thông mẫu (áp phích, pano, cẩm nang, hỏi đáp, sách tranh, bài hát, bài vẽ, video clip). Định kỳ tổ chức các diễn đàn, mít tinh, hội thi, hội diễn tuyên truyền về bệnh. Hội thảo chia sẻ về kinh nghiệm quản lý người mang gen bệnh/ người bệnh giữa các tỉnh với nhau.

+ Khảo sát, xây dựng và thí điểm triển khai và nhân rộng một số mô hình tại cộng đồng: tư vấn và khám sức khỏe cho đối tượng đặc thù (dân tộc thiểu số vùng sâu, vùng xa, khu công nghiệp, khu chế xuất), tư vấn tầm soát và quản lý sau phát hiện cho gia đình có đối tượng mắc bệnh thalassemia.

+ Công tác tập huấn tuyên truyền cho nhân viên y tế và cán bộ dân số tại tuyến cơ sở rất quan trọng vì có làm tốt thì họ mới là người tuyên truyền trực tiếp đến người dân, đảm bảo giúp người mang gen biết được cách làm thế nào để phòng tránh không sinh ra trẻ bị bệnh, giảm thiểu gánh nặng cho bản thân gia đình họ và cho xã hội.

2. Hướng dẫn và hỗ trợ người chăm sóc trẻ

- Các bệnh nhân được phát hiện mắc bệnh tan máu bẩm sinh cần được đến các cơ sở y tế chuyên sâu để được hướng dẫn chăm sóc trẻ mắc bệnh và tư vấn chế độ ăn. Với trẻ mắc thể nặng và thể trung gian cần được đánh giá tình trạng thiếu máu và nhiễm sắt để được điều trị kịp thời và định kỳ.

- Trẻ vị thành niên và thanh niên nam nữ mang gen bệnh thalassemia nên được tư vấn di truyền trước khi kết hôn và chuẩn bị sinh con. Chẩn đoán trước sinh được thực hiện ở các cơ sở y tế có khả năng thực hiện xét nghiệm này, phối hợp giữa bệnh viện sản với các trung tâm chẩn đoán bệnh thalassemia. Các nhà chuyên môn sẽ đưa ra lời khuyên di truyền giúp các cặp vợ chồng mang gen bệnh không sinh ra những trẻ mắc bệnh thalassemia.

2.1. Hướng dẫn chế độ chăm sóc

- Chế độ dinh dưỡng: Hạn chế tăng hấp thu sắt từ đường tiêu hóa. Không ăn những thức ăn có chứa nhiều sắt như rau xanh: rau muống, ngót, cải xoong... Không ăn những loại thịt đỏ vì chứa nhiều sắt như thịt bò, lợn đỏ

- Bổ sung axit folic (5mg/ ngày). Ưu tiên cho đối tượng Thalassemia thể trung gian, đối tượng không truyền máu thường xuyên.

- Vitamine E: có tác dụng bảo vệ lớp lipid của màng tế bào khỏi sự tấn công của các gốc tự do, vitamine E cần cho bệnh Thalassemia thể nặng.

- Nội tiết tố: Khi bệnh nhân chậm dậy thì hay tiểu đường thứ phát.

2.2. Hồ sơ quản lý

- Mỗi bệnh nhân có 1 hồ sơ quản lý tại cơ sở thường xuyên được truyền máu và thải sắt định kỳ. Đánh giá tình trạng thiếu máu 1- 2 tháng/ lần
- Đánh giá tình trạng nhiễm sắt sau 10- 20 lần truyền máu hoặc định lượng ferritin 3 tháng/ lần
- Đánh giá tình trạng nhiễm sắt ở gan và tim 1 năm/ lần.

BÀI 5. PHÁT HIỆN SỚM VÀ CAN THIỆP SỚM TRẺ CÓ BỆNH HEMOPHILIA

I. Đại cương

1. Định nghĩa

- Hemophilia là bệnh ưa chảy máu di truyền do tổn thương gen tổng hợp yếu tố VIII (đối với hemophilia A) hoặc yếu tố IX (đối với hemophilia B). Gen tổng hợp yếu tố VIII/IX nằm trên nhiễm sắc thể X và không có alen tương ứng trên nhiễm sắc thể Y. Bệnh di truyền lặn do đó gặp chủ yếu ở nam giới, còn phụ nữ là người mang gen. Đặc điểm nổi bật của bệnh là chảy máu khó cầm ở khắp các vị trí trên cơ thể, nhưng hay gặp nhất là ở khớp và cơ.

- Hemophilia nằm trong nhóm bệnh rối loạn chảy máu. Rối loạn chảy máu là một nhóm bệnh có biểu hiện chảy máu kéo dài, lâu cầm mà nguyên nhân do cơ thể người bệnh có khó khăn trong việc tạo ra cục máu đông.

2. Nguyên nhân

Hemophilia là bệnh di truyền liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính X. Qua nghiên cứu người ta thấy gen sản xuất yếu tố VIII nằm tại vị trí 28 trên cánh dài nhiễm sắc thể X và gen sản xuất yếu tố IX nằm ở vị trí giữa 27.1 và 27.2 trên cánh dài nhiễm sắc thể X, di truyền lặn vì vậy đa số người bị bệnh là nam giới, còn phụ nữ là người mang gen bệnh. Theo Big và Macfarlane, có khoảng 30% các trường hợp bị bệnh nhưng không có tiền sử gia đình, nghĩa là trong gia đình chỉ có một cá thể duy nhất bị hemophilia và trường hợp này được gọi là đơn phát. Một trường hợp đơn phát có thể là kết quả của sự truyền gen hemophilia từ các phụ nữ không có triệu chứng qua các đời mà chưa được phát hiện; hoặc từ một đột biến mới ở người mẹ và người mẹ là người mang gen; hoặc là một đột biến mới từ chính bệnh nhân.

3. Vai trò và tầm quan trọng của phát hiện sớm, can thiệp sớm bệnh hemophilia

- Theo ước tính của Liên đoàn Hemophilia Thế giới (World Federation of Hemophilia - WFH), toàn thế giới có khoảng 400.000 người mắc hemophilia, trong đó còn tới 75% chưa được chẩn đoán và điều trị đầy đủ. Theo tác giả Alison Street, cứ ứng với một bệnh nhân hemophilia có khoảng 5 người phụ nữ mang gen trong gia đình, vì vậy với khoảng 6000 người bệnh, nước ta có khoảng 30.000 người mang gen hemophilia. Thống kê trên thế giới cho thấy cứ 1.000 người lại có 1 người mắc các rối loạn chảy máu. Nếu người bệnh không được phát hiện sớm, chẩn đoán và điều trị đúng cách sẽ dẫn tới những hệ quả không mong muốn như suy nhược, đau đớn, biến chứng và tổn thương khớp vĩnh viễn, hoặc nặng hơn là tử vong do chảy máu ở những vị trí nghiêm trọng.

- Năm 2008, Liên đoàn Hemophilia Thế giới đưa ra công thức ước tính số bệnh nhân hemophilia (prevalence) của một quốc gia như sau:

$$+ \text{Số bệnh nhân} = (\text{Dân số} : 2.000.000) \times 133$$

- Từ năm 1998, hàng năm, Liên đoàn Hemophilia Thế giới đã thu thập số liệu toàn cầu về hemophilia, và mới đây cả về các rối loạn chảy máu di truyền khác như von Willebrand, bất thường chức năng tiểu cầu.... Năm 2014, điều tra cho thấy số bệnh nhân rối loạn chảy máu được chẩn đoán trên toàn cầu là 296.066 trong đó có 178.500 bệnh nhân hemophilia. Con số này mới chỉ là một phần của số bệnh nhân thực mắc trong khi số bệnh nhân ước tính là 400.000 người.

- Mặc dù tỉ lệ bệnh nhân sinh ra bị hemophilia (incidence) giống nhau trên toàn cầu, song tỉ lệ bệnh nhân còn sống (prevalence) lại phụ thuộc rất nhiều vào điều kiện chăm sóc của mỗi nước, vì nếu không được chăm sóc đầy đủ thì nhiều bệnh nhân sẽ chết sớm. Theo Liên đoàn Hemophilia Thế giới, để giảm được tỉ lệ bệnh nhân hemophilia chết sớm ở một nước thì lượng yếu tố VIII/IX cô đặc cần cung cấp tối thiểu là 1 đơn vị/1 đầu người, còn để cho bệnh nhân có thể tham gia các hoạt động xã hội thì lượng yếu tố cô đặc cần tối thiểu là 2 đơn vị/1 đầu người. Theo nghiên cứu năm 1998 của Trung tâm Dự phòng và kiểm soát bệnh tật Mỹ, tại Mỹ có trên 17.000 bệnh nhân hemophilia được chẩn đoán và quản lí, lượng yếu tố cô đặc được sử dụng tính trên đầu người dân là 7,895 đơn vị yếu tố VIII và 1,579 đơn vị yếu tố IX, gần cao nhất thế giới. Tuy nhiên, vẫn còn có các bệnh nhân chưa được chăm sóc tốt ở một số dân tộc và nhóm văn hóa Mỹ.

- Với 94 triệu dân, theo công thức trên, Việt Nam có khoảng 6185 bệnh nhân hemophilia. Tuy nhiên, theo điều tra năm 2014, số bệnh nhân được chẩn đoán trên toàn quốc mới chỉ là 2373 người, chiếm xấp xỉ 40%, còn tới 60% bệnh nhân vẫn chưa được chẩn đoán. Như vậy, việc phát hiện bệnh nhân mới trở nên hết sức cấp bách ở nước ta.

- Hemophilia là bệnh gặp chủ yếu ở nam giới còn nữ giới là người mang gen bệnh. Việc điều trị cho người mắc hemophilia là điều trị thay thế yếu tố VIII/ IX không có đủ trong cơ thể. Đây là một trong những căn bệnh có chi phí chữa tốn nhất hiện nay với chi phí từ hàng trăm đến hàng tỷ đồng. Với bệnh nhân nặng khoảng 50 kg, mỗi ngày ít nhất khoảng 10 triệu tiền thuốc. Trung bình mỗi năm, bệnh nhân bị chảy máu từ 30 đến 40 lần, nếu điều trị tất cả, số tiền sẽ rất lớn. Việc điều trị dự phòng và điều trị sớm cho bệnh nhân hemophilia tiết kiệm được 1/6 chi phí điều trị so với việc người bệnh được đưa đến bệnh viện sau khi bị chảy máu. Hiện nay tại Việt nam đã có khoảng 10 trung tâm điều trị cho bệnh nhân hemophilia chủ yếu tập trung ở các thành phố lớn trên cả nước như: Hà Nội, thành phố Hồ Chí Minh, Huế, Cần Thơ...

- Bệnh hemophilia kéo dài suốt đời, chi phí điều trị cao và liên quan đến nhiều chuyên khoa như chuyên khoa chấn thương chỉnh hình, răng hàm mặt, tai mũi họng... do vậy người bệnh hemophilia rất cần được phát hiện sớm và quản lý tốt để có thể kéo dài tuổi thọ, giảm tỉ lệ tàn tật và có được cuộc sống như người bình thường với chất lượng tốt. Nếu được chẩn đoán sớm và điều trị đầy đủ, người bệnh hemophilia hoàn toàn có thể có được cuộc sống bình thường, ngược lại, nếu được chẩn đoán muộn họ sẽ bị các biến chứng do chảy máu tái phát nhiều lần gây ra, trở thành người tàn tật, thậm chí chết sớm. Vì vậy, việc phát hiện và quản lý bệnh nhân và người mang gen trong gia đình bệnh nhân hemophilia hết sức có ý nghĩa trong phòng bệnh và chữa bệnh.

II. Phát hiện sớm

1. Chẩn đoán

1.1. Chẩn đoán xác định

a. Lâm sàng

- Bệnh nhân thường là nam giới.
- Bệnh nhân dễ bị bầm tím từ khi còn nhỏ; chảy máu lâu cầm, tái phát nhiều lần ở nhiều vị trí: chân răng, mũi, vết thương, đái máu, đi ngoài ra máu, đặc biệt hay bị ở khớp và cơ, có tính chất lặp lại ở một cơ, một khớp.
- Chảy máu kéo dài bất thường sau chấn thương hoặc phẫu thuật.
- Bệnh nhân thường có biến dạng khớp, teo cơ do chảy máu nhiều lần ở khớp.
- Tiền sử gia đình: có người nam giới liên quan họ mẹ bị chảy máu lâu cầm.

b. Xét nghiệm

- APTT kéo dài;
- Định lượng yếu tố VIII: giảm dưới 40% (Hemophilia A).
- Định lượng yếu tố IX: giảm dưới 40% (Hemophilia B).
- Các xét nghiệm: số lượng tiểu cầu, PT, TT, fibrinogen, định lượng yếu tố von Willebrand trong giới hạn bình thường.

1.2. Chẩn đoán mức độ

Căn cứ vào nồng độ yếu tố VIII/IX cơ sở của bệnh nhân, người ta chia thành 3 mức độ:

- Mức độ nặng (nồng độ yếu tố VIII/IX < 1%): Bệnh nhân thường có xuất huyết tự nhiên, không liên quan đến chấn thương và thường được phát hiện sớm khi trẻ tập đi.
- Mức độ trung bình (nồng độ yếu tố VIII/IX 1 - 5%): Bệnh nhân thường

bị chảy máu một cách tự nhiên hoặc sau chấn thương nhẹ, biểu hiện bệnh cũng xuất hiện muộn hơn.

- Mức độ nhẹ (nồng độ yếu tố VIII/IX 5 - 40%): Chảy máu thường chỉ xuất hiện sau chấn thương nặng hoặc sau phẫu thuật.

1.3. Xét nghiệm tìm đột biến gen hemophilia trên nhiễm sắc thể X

Các đột biến được tìm thấy ở bệnh nhân mắc hemophilia bao gồm:

- Đột biến điểm
- Đột biến đảo đoạn
- Đột biến mất đoạn của gen yếu tố VIII

Các phương pháp chẩn đoán người mang gen: Người phụ nữ mang gen bệnh ngoài việc có thể sinh ra con cái bị bệnh hoặc mang gen còn có nguy cơ chảy máu bất thường do có đến 50% người mang gen có nồng độ yếu tố đông máu thấp. Chẩn đoán tình trạng mang gen vừa giúp cho họ có thể chủ động trong quá trình sinh đẻ, kế hoạch hóa gia đình để có thể sinh ra thế hệ sau khỏe mạnh, vừa giúp phòng tránh các biến chứng do chảy máu lâu cầm gây ra. Căn cứ vào quy luật di truyền của Mendel, dựa vào phả hệ có thể xác định được nam giới có khả năng bị bệnh, nam giới bình thường, người phụ nữ chắc chắn mang gen và người phụ nữ có khả năng mang gen. Ngoài ra có thể dựa vào phân tích các yếu tố đông máu nhưng ít được sử dụng ở những tuyến cơ sở có kỹ thuật cao như phân tích gen mà chỉ được áp dụng ở những cơ sở chưa triển khai được xét nghiệm di truyền hoặc các trường hợp không phát hiện được tổn thương di truyền của cá thể bị hemophilia trong gia đình.

1.3. Chẩn đoán trước sinh

- Chẩn đoán trước sinh là một phần quan trọng trong chăm sóc người mang gen và gia đình của họ. Trong mỗi lần sinh, người mang gen có nguy cơ truyền gen bệnh cho 50% con gái và 50% con trai.

- Sinh thiết gai rau
- Chọc ối
- Định lượng nồng độ đông máu của thai nhi
- Chẩn đoán giới tính thai nhi
- Phát hiện người mang gen hemophilia

- Chẩn đoán tình trạng mang gen cho người phụ nữ là khâu quan trọng trong chăm sóc toàn diện hemophilia. Nó giúp cho người phụ nữ chủ động trong cuộc sống, đặc biệt trong việc kết hôn, sinh đẻ, kế hoạch hóa gia đình. Đây cũng là tiền đề cho việc chẩn đoán trước sinh, giúp chủ động trong điều trị, chăm sóc

em bé ngay khi ra đời cũng như góp phần vào nâng cao chất lượng dân số và làm giảm tỷ lệ mắc mới bệnh di truyền trong cộng đồng. Bên cạnh đó, việc được chẩn đoán không phải là người mang gen bệnh cũng có ý nghĩa hết sức to lớn, giúp cho người phụ nữ trong gia đình bệnh nhân hemophilia yên tâm, giải tỏa tâm lí lo lắng, cải thiện chất lượng cuộc sống.

- Có nhiều phương pháp phát hiện người mang gen: dựa vào phân tích phả hệ, nồng độ các yếu tố đông máu, phân tích tổn thương di truyền...Việc phối hợp các phương pháp có thể phát hiện được gần như 100% các trường hợp trong đó dựa vào phân tích phả hệ là phương pháp được áp dụng đầu tiên. Đây là phương pháp đơn giản, có thể cho biết tình trạng người phụ nữ trong gia đình bệnh nhân chắc chắn mang gen hoặc có khả năng mang gen để từ đó đưa ra các chiến lược chẩn đoán cho phù hợp với đặc điểm chủng tộc, kinh tế, nhân lực, văn hóa và tôn giáo của từng quốc gia. Carold Kasper và cộng sự (Mỹ) sau khi phân tích 731 phả hệ của các bệnh nhân nhận thấy trong những gia đình này, ứng với mỗi 100 người bệnh hemophilia được sinh ra có khoảng 156 người chắc chắn mang gen. Tại Ấn Độ, Shetty và cộng sự sau khi phân tích 102 phả hệ của bệnh nhân hemophilia bao gồm 563 thành viên đã xác định được 99 người chắc chắn mang gen và 189 người có khả năng mang gen. Các tác giả M. Singh và H. Kaur cũng phát hiện được 130 người chắc chắn mang gen sau khi phân tích 425 phụ nữ thuộc 37 gia đình hemophilia.

- Thời điểm chẩn đoán người mang gen được cho là phù hợp nhất là trước khi người phụ nữ có kinh nguyệt lần đầu; nếu không thì tiến hành trước khi có thai để có đủ thời gian làm xét nghiệm cũng như lên kế hoạch cho việc chẩn đoán trước sinh nếu cần.

- Người mang gen khi có thai cần được quản lí chặt chẽ và được bác sĩ Huyết học và Sản khoa tư vấn đầy đủ về xác suất sinh con bị bệnh/mang gen bệnh, về nguy cơ chảy máu xảy ra đối với mẹ và con trong quá trình chuyển dạ và sau đẻ. Cần kiểm tra nồng độ yếu tố VIII/IX ít nhất 1 lần trong thời gian mang thai, đặc biệt là vào 3 tháng cuối. Nếu nồng độ yếu tố VIII/IX thấp thì phải bổ sung để đảm bảo an toàn cho cuộc đẻ. Cuộc chuyển dạ của người mang gen cần theo dõi chặt chẽ và không nên kéo dài vì nguy cơ chảy máu đối với con. Nếu đứa trẻ sinh ra là trai cần làm xét nghiệm chẩn đoán tình trạng bị hemophilia sớm để có kế hoạch quản lí và chăm sóc kịp thời.

2. Tuyến áp dụng và người thực hiện

- Tại Việt nam hiện có 10 trung tâm điều trị bệnh hemophilia nhưng chỉ có một số cơ sở như Viện Huyết học – Truyền máu trung ương, Trường Đại học Y Hà Nội, Trường Đại học Y Dược thành phố Hồ Chí Minh...triển khai các phương pháp phát hiện người mang gen bằng phương pháp: phân tích phả hệ,

phân tích yếu tố đông máu, tìm đảo đoạn intron 22, tìm đảo đoạn intron 1, giải trình tự, phân tích liên kết (*BclI* đối với hemophilia A; *MseI*, *HhaI*, *Xmn* ... đối với hemophilia). Mặc dù vậy, công tác phát hiện và quản lý người mang gen vẫn còn chưa có tính hệ thống và chưa được quan tâm đúng mực ở các trung tâm.

- Người phụ nữ mang gen bệnh hemophilia nằm trên nhiễm sắc thể X là người có cuộc sống hoàn toàn bình thường. Họ có thể có chảy máu kéo dài khi sinh đẻ hoặc các phẫu thuật lớn nên rất khó phát hiện. Cần làm xét nghiệm cho những phụ nữ và trẻ gái trong gia đình những người đàn ông mắc bệnh hemophilia. Các bác sỹ chuyên khoa huyết học cần tư vấn và điều tra phả hệ để đưa ra lời khuyên di truyền hợp lý, đúng lúc và kịp thời. Vì vậy để thực hiện công tác phát hiện sớm và can thiệp sớm bệnh hemophilia cần sự phối hợp của ngành y tế từ trung ương tới địa phương, quản lý hồ sơ người bị bệnh từ đó đánh giá và tuyên truyền đến những người phụ nữ trong gia đình làm xét nghiệm chẩn đoán trước hôn nhân, khuyến cáo tư vấn họ trước khi muốn sinh con.

- Các tuyến và người áp dụng:

+ Trạm y tế xã, cán bộ y tế xã, cán bộ dân số

+ Bệnh viện tuyến huyện, tỉnh. Nhân viên y tế

+ Bệnh viện sản, bệnh viện nhi tuyến trung ương. Các bác sỹ chuyên khoa huyết học, các chuyên gia tư vấn di truyền.

+ Chi cục dân số các tỉnh, Tổng cục dân số và kế hoạch hóa gia đình.

III. Xử trí và can thiệp sớm

1. Nguyên tắc

- Phát hiện sớm người mắc bệnh hemophilia, đánh giá mức độ bệnh và đưa ra lời khuyên trong khám và điều trị bệnh tại các cơ sở chuyên khoa.

- Tìm những người phụ nữ mang gen bệnh trong gia đình người mắc bệnh, từ đó đưa ra lời khuyên di truyền tiền hôn nhân và trước khi sinh con.

2. Các kỹ thuật can thiệp

Phát hiện bệnh nhân hemophilia bao gồm việc xác định các cá nhân bị hemophilia còn chưa được chẩn đoán hoặc những người có vấn đề sức khỏe liên quan đến hemophilia mà chưa được chăm sóc y tế.

Ý nghĩa của việc phát hiện bệnh nhân hemophilia là bước đầu tiên trong chẩn đoán và điều trị, có vai trò rất quan trọng trong việc cải thiện chất lượng chăm sóc người bệnh. Bên cạnh đó, dựa trên số lượng bệnh nhân, chính phủ sẽ chủ động trong việc xây dựng kế hoạch để đảm bảo nguồn lực cho điều trị cũng như để nghiên cứu tìm ra phương thức điều trị tốt hơn đối với bệnh nhân hemophilia.

Để phát hiện bệnh nhân mới có 3 cách:

- + Tuyên truyền đào tạo để bệnh nhân đến đúng cơ sở chuyên khoa;
- + Điều tra dịch tễ;

+ Phát hiện chủ động qua việc lần theo dấu vết bệnh nhân đã được chẩn đoán. Tùy vào hoàn cảnh cụ thể mà có thể triển khai tất cả các hình thức trên hoặc triển khai đơn lẻ, tuy nhiên, nếu phối hợp càng nhiều hình thức thì hiệu quả phát hiện bệnh nhân mới càng cao.

- Các bước để chẩn đoán người bệnh mới gồm: phát hiện bệnh nhân và chẩn đoán tại bệnh viện. Qua các kết quả thực tế ở các quốc gia đã chứng minh, “lần theo dấu vết” là phương pháp có hiệu quả nhất để phát hiện bệnh nhân mới về mặt thời gian, chi phí....Phương pháp này cũng đã được Liên đoàn Hemophilia Thế giới khuyến cáo áp dụng cho các bệnh rối loạn chảy máu di truyền khác.

- Phát triển công tác thông tin tuyên truyền trên các báo chí, đài phát thanh. Xây dựng chuyên trang chuyên mục trên báo, tạp chí, trang thông tin điện tử. Biên soạn, nhân bản các sản phẩm truyền thông mẫu (áp phích, pano, cẩm nang, hỏi đáp, sách tranh, bài hát, bài vẽ, video clip). Định kỳ tổ chức các diễn đàn, mít tinh, hội thi, hội diễn tuyên truyền về bệnh. Hội thảo chia sẻ về kinh nghiệm quản lý người mang gen bệnh/ người bệnh giữa các tỉnh với nhau.

- Giáo dục tuyên truyền đến những người phụ nữ mang gen bệnh nếu muốn sinh con trai cần được chẩn đoán trước sinh nếu đứa trẻ họ đang mang thai là con trai, tránh sinh ra trẻ bị bệnh hemophilia

- Với sự phát triển của khoa học công nghệ có nhiều phương pháp chẩn đoán người mang gen và chẩn đoán trước sinh hemophilia được triển khai trong đó phân tích di truyền được coi là tiêu chuẩn vàng. Tuy nhiên, mỗi phương pháp đều có ưu điểm và nhược điểm riêng, vì vậy, phối hợp các phương pháp là một việc vô cùng quan trọng giúp tăng tỉ lệ có thể chẩn đoán tình trạng mang gen hemophilia, đặc biệt trong điều kiện kinh tế còn eo hẹp như ở nước ta hiện nay. Dù chẩn đoán tình trạng mang gen hoặc chẩn đoán trước sinh hemophilia bằng bất cứ phương pháp nào thì bước đầu tiên cũng phải phân tích phả hệ để xác định đối tượng, sau đó tùy thuộc vào từng bệnh nhân gốc cũng như điều kiện, trang thiết bị của từng cơ sở mà lựa chọn phương pháp chẩn đoán phù hợp. Ngoài việc tuyên truyền, đào tạo, tư vấn cho bệnh nhân, người nhà bệnh nhân, nhân viên y tế nhằm phát hiện sớm các trường hợp hemophilia mới thì việc chẩn đoán, quản lý người mang gen, theo dõi trong quá trình mang thai và phối hợp giữa các chuyên khoa Huyết học, Sản, Nhi đóng vai trò rất quan trọng.

- Người mang gen hemophilia ngoài việc có thể truyền gen bệnh cho thế hệ sau còn có nguy cơ cao bị chảy máu. Chính vì vậy tất cả những người mang gen và có khả

năng mang gen hemophilia đều cần được kiểm tra yếu tố đông máu để biết được nguy cơ và có kế hoạch dự phòng, bổ sung yếu tố đông máu nếu cần thiết, đặc biệt là thời điểm trước khi tiến hành thủ thuật, trong quá trình mang thai hoặc khi có triệu chứng chảy máu, đồng thời cần phối hợp chuyên khoa, đặc biệt chuyên khoa Sản trong chẩn đoán, quản lý và điều trị người mang gen.

3. Hướng dẫn chăm sóc

- Kiểm soát chảy máu ở những bệnh nhân hemophilia tại các cơ sở y tế chuyên khoa nhằm mục đích ngưng chảy máu.

- Dự phòng chảy máu: Phòng tránh chấn thương, tạo môi trường sống an toàn. Vệ sinh răng miệng sạch sẽ, khám nha khoa định kỳ. Tập thể dục thường xuyên, người mắc bệnh hemophilia nếu không được điều trị dự phòng định kỳ thì không nên chơi những môn thể thao đối kháng như bóng đá, boxing...

- Chăm sóc tại nhà khi bị chảy máu: Bất động chỗ chảy máu, chườm đá, băng ép, nâng cao vị trí tổn thương. Khi đã đỡ đau thì cần tập phục hồi chức năng ngay.

- Dùng các thuốc điều trị hỗ trợ, giảm đau, corticoid...

- Điều trị dự phòng bằng thuốc yếu tố VIII/ IX cô đặc định kỳ hoặc tiêm thuốc trong vòng 2 giờ đầu khi phát hiện có chảy máu.

- Nơi thực hiện: trạm y tế xã, bệnh viện huyện hoặc bệnh viện chuyên khoa huyết học.

4. Tư vấn

4.1. Tư vấn và hướng dẫn

- Dự phòng chảy máu tại nhà hoặc tại y tế cơ sở như trạm y tế, bệnh viện huyện, tỉnh bằng yếu tố VIII/ IX cô đặc nhằm duy trì nồng độ yếu tố VIII/ IX trên 1%. Điều trị dự phòng tại nhà (home therapy) hiện nay được nhiều nước áp dụng nhằm giảm thời gian điều trị và mức độ chảy máu của bệnh nhân.

- Mục đích điều trị hemophilia là điều trị dự phòng (prophylaxis) bằng yếu tố VIII/ IX cô đặc với liều tiêm định kỳ 10- 20 đơn vị yếu tố VIII/ IX hàng tuần từ 1-2 lần. Bệnh nhân tiêm dự phòng thuốc tại trạm y tế xã hoặc tự tiêm tại nhà sau khi được hướng dẫn cụ thể của cán bộ y tế.

- Tư vấn di truyền cho những người mắc bệnh muốn kết hôn, con gái của họ khi sinh ra sẽ mang gen hemophilia. Khai thác phả hệ để tư vấn cho gia đình người bệnh, phát hiện người mang gen bệnh.

4.2. Quản lý người mắc bệnh

- Mỗi bệnh nhân có 1 hồ sơ quản lý tại cơ sở thường xuyên được bổ sung yếu tố VIII/ IX.

- Đánh giá tình trạng biến chứng teo cơ, dính khớp để gửi đến các cơ sở phục hồi chức năng tránh tàn tật nhằm nâng cao chất lượng sống cho người bệnh.

4.3. Tái khám và khám lại

Khám định kỳ theo lịch hẹn của nơi quản lý bệnh nhân

5. Kết luận

- Nên áp dụng phương pháp phát hiện bệnh nhân và người mang gen hemophilia bằng phân tích phả hệ bệnh nhân đã được chẩn đoán trên phạm vi toàn quốc bởi tính hiệu quả, khả năng áp dụng rộng rãi của phương pháp.

- Cần đẩy mạnh công tác tuyên truyền và giáo dục bệnh nhân và người nhà về cơ chế di truyền, về vai trò của việc phát hiện sớm bệnh nhân và người mang gen để họ phối hợp với cán bộ y tế trong việc chẩn đoán, điều trị bệnh cũng như kiểm soát việc phát tán nguồn gen bệnh, góp phần cải tạo giống nòi.

- Cần định lượng yếu tố VIII cho tất cả những người mang gen và có khả năng mang gen để chủ động phát hiện, điều trị và phòng ngừa các biến chứng do chảy máu gây nên. Đối với những người có nồng độ yếu tố VIII < 40% cần quản lý như bệnh nhân hemophilia A mức độ nhẹ.

CHƯƠNG VIII
HƯỚNG DẪN CHĂM SÓC, DINH DƯỠNG VÀ
SỬ DỤNG THIẾT BỊ, DỤNG CỤ
PHỤC HỒI CHỨC NĂNG

BÀI 1. CHĂM SÓC GIẢM NHẸ TRẺ KHUYẾT TẬT TẠI GIA ĐÌNH VÀ CƠ SỞ Y TẾ

Chăm sóc giảm nhẹ đã có một lịch sử lâu đời với mong muốn cho người bệnh được an ủi, che chở trong sự dịu dàng, êm ái nhưng mãi đến 1987 mới thực sự được công nhận là một lĩnh vực chuyên khoa trong y tế. Tuy nhiên, ở giai đoạn đó, chăm sóc giảm nhẹ chủ yếu tập trung cho những người bệnh ở giai đoạn nặng, không thể qua khỏi được nhằm giảm bớt đau đớn cho họ trong những ngày cuối của cuộc đời.

Đến năm 1990, Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) đưa ra khái niệm về chăm sóc giảm nhẹ là chăm sóc tích cực giúp người bệnh giảm các cơn đau, sự căng thẳng, tuyệt vọng và các vấn đề về tâm lý, xã hội, tâm linh. Mục tiêu của chăm sóc giảm nhẹ là giúp bệnh nhân và gia đình họ có được chất lượng cuộc sống tốt nhất trong hoàn cảnh bệnh tật. Với khái niệm này, chăm sóc giảm nhẹ đã được mở rộng hơn, không chỉ là chăm sóc người bệnh nặng ở giai đoạn cuối mà bao gồm tất cả các bệnh nhân với các loại bệnh khác nhau và cả người nhà của họ. Từ đó, nội dung chăm sóc giảm nhẹ được mở rộng hơn và được đưa vào các hướng dẫn chăm sóc điều trị của nhiều loại bệnh bao gồm cả cho trẻ khuyết tật.

1. Khái niệm về chăm sóc giảm nhẹ

- Theo WHO, chăm sóc giảm nhẹ là tiếp cận chăm sóc toàn diện nhằm cải thiện chất lượng cuộc sống của người bệnh và gia đình họ, những người đang phải đối mặt với những vấn đề sức khỏe và bệnh tật đe dọa đến tính mạng. Chăm sóc giảm nhẹ giúp bệnh nhân giảm sự đau đớn, giảm gánh nặng do căng thẳng, lo sợ bằng cách phát hiện sớm, đánh giá toàn diện và điều trị giảm đau và các vấn đề khác như thể lực, tâm lý, xã hội và tâm linh.

- Như vậy, chăm sóc giảm nhẹ không phải kéo dài cuộc sống của người bệnh mà mục tiêu chính là cải thiện chất lượng cuộc sống, giúp họ sống chung với bệnh tật với sự chấp nhận tích cực, vượt qua nỗi đau và tìm kiếm ý nghĩa của những ngày đang sống trong sự thanh thản cả về thể xác lẫn tinh thần. Chính vì thế, nội dung của chăm sóc giảm nhẹ phải bao quát được toàn diện cuộc sống của người bệnh và gia đình, cụ thể với các hoạt động sau:

- Sử dụng các phương pháp làm giảm các cơn đau cho người bệnh và các vấn đề tiêu cực khác như buồn chán, thất vọng, đau khổ.v.v

- Nói chuyện và cùng người bệnh về vòng đời tự nhiên “sinh, lão, bệnh, tử”. Giúp họ biết trân trọng cuộc sống hiện tại, chấp nhận bệnh tật và cái chết như một quá trình bình thường, không sắp đặt để chết sớm hơn hay kéo dài sự tồn tại khi sự sống thực sự không còn.

- Luôn kết hợp hỗ trợ tâm lý và tinh thần khi chăm sóc người bệnh
- Cần tổ chức hệ thống, mạng lưới giúp người bệnh sống tích cực trong những ngày cuối đời và hỗ trợ gia đình giảm nhẹ gánh nặng trong thời gian chăm sóc và chứng kiến những đau đớn của người thân chống chọi với bệnh tật.
- Tiếp cận chăm sóc theo nhóm để có thể đáp ứng được các nhu cầu của người bệnh và người nhà về cả thực hành chăm sóc và tư vấn.
- Với các hoạt động chăm sóc toàn diện như đề cập ở trên, chăm sóc giảm nhẹ đã được chứng minh là cách tiếp cận khoa học, có ý nghĩa nhân văn và hiệu quả giúp người bệnh vượt qua được đau đớn, chịu đựng được các can thiệp y tế và phục hồi nhanh hơn. Chăm sóc giảm nhẹ cũng có hiệu quả quan trọng trong cải thiện chất lượng cuộc sống cho người bệnh và người nhà.

2. Chăm sóc giảm nhẹ đối với trẻ em

- Chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ em tuy được quan tâm muộn hơn so với người lớn nhưng nhanh chóng được đặt vào vị trí quan trọng với khẳng định là một lĩnh vực đặc biệt bao gồm các hoạt động chăm sóc tích cực toàn diện về thể chất, tâm trí và tinh thần cho trẻ bao gồm cả việc hỗ trợ cho người chăm sóc trẻ và gia đình. Cụ thể hơn, WHO nhấn mạnh sự chăm sóc giảm nhẹ cần được bắt đầu ngay từ khi trẻ được chẩn đoán bệnh và liên tục mà không phụ thuộc vào việc trẻ có cần phải điều trị bệnh trực tiếp hay có phải ở tại cơ sở y tế hay không.

- Nội dung chính của chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ là phải đánh giá tình trạng và giúp giảm tình trạng đau đớn về thể chất, tâm lý và tinh thần cho trẻ. Tổ chức chăm sóc có hiệu quả đòi hỏi một tiếp cận đa ngành bao gồm cả gia đình, cơ sở y tế và các ban ngành liên quan trong xã hội. Kinh nghiệm cho thấy là nếu có sự phối hợp tốt, việc chăm sóc sẽ thành công ngay cả những nơi có nguồn lực hạn chế.

- Chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ cần được áp dụng sớm, bắt đầu cùng với các trị liệu phục hồi chức năng, điều trị bệnh như hoá trị, xạ trị nhằm kéo dài sự sống và giảm nhẹ sự đau đớn cả về thể chất và tinh thần trong suốt thời gian trong bệnh viện cũng như tại nhà.

- Tình trạng bệnh lý ở trẻ em cần chăm sóc giảm nhẹ có khác với người lớn kể cả về mô hình bệnh tật cũng như thời gian, mức độ chăm sóc. Trong số các trẻ cần được chăm sóc giảm nhẹ, một số trẻ có thời gian sống không nhiều hoặc là đang ở trong tình trạng đe dọa đến tính mạng, vì thế có thể đặt kế hoạch chăm sóc theo 4 nhóm nhóm bệnh sau:

+ Nhóm 1: trẻ đang ở trong tình trạng nặng, tiên lượng xấu và các trẻ đang giai đoạn bệnh đang thuyên giảm nhưng không có khả năng chữa khỏi bệnh, ví dụ như các trẻ bị ung thư, suy tim, gan, thận không hồi phục.

+ Nhóm 2: là các tình trạng bệnh không thể sống lâu được nhưng nếu được điều trị tích cực thì trẻ có thể ổn định và sinh hoạt bình thường trong một số thời gian nhất định, ví dụ như bệnh xơ nang tuyến (cystic fibrosis); Loạn dưỡng cơ Duchenne.

+ Nhóm 3: nhóm bệnh không điều trị được nhưng có thể cải thiện tình trạng trong nhiều năm, ví dụ như bệnh mucopolysacharidoes, loạn dưỡng cơ

+ Nhóm 4: bệnh không thể hồi phục cũng không tiến triển nặng hơn, nhưng có thể gây khuyết tật nặng, tổn thương sức khoẻ nặng nề và cũng có thể tử vong sớm, ví dụ như bại não, tổn thương não, tuỷ sống...

- Trong số các nhóm bệnh trên, các trẻ khuyết tật có nhiều hy vọng cải thiện với các chăm sóc giảm nhẹ. Trừ những nhóm trẻ khuyết tật nặng, những trẻ khác có thể sống lâu như những trẻ bình thường, vì thế chăm sóc giảm nhẹ sẽ giúp trẻ có cuộc sống tốt hơn, hoà nhập dễ dàng hơn với cộng đồng, xã hội. Ngay cả đối với những trẻ bị bệnh nặng, thậm chí là ở những ngày cuối đời, hỗ trợ tinh thần, chăm sóc giảm nhẹ cho cả trẻ và gia đình thực sự là rất cần thiết và có ý nghĩa.

3. Chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ em tại bệnh viện

- Chăm sóc giảm nhẹ tại bệnh viện là tiếp cận khoa học hỗ trợ về y tế, tâm lý, tinh thần cho những trẻ em đang ở trong tình trạng bệnh nặng, đe dọa đến tính mạng và gia đình của họ. Nội dung chính là trong kế hoạch điều trị cần đưa ra phương án chăm sóc tối ưu nhất bao gồm dùng thuốc, các phương pháp điều trị kết hợp với hy vọng là cứu chữa và nâng cao chất lượng cuộc sống cho trẻ và gia đình trong thời gian điều trị tại bệnh viện đồng thời giúp các gia đình đưa ra các quyết định quan trọng về việc chăm sóc.

3.1. Nhân lực

Nhân lực chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ em trong bệnh viện là cần một nhóm làm việc với một sự phối hợp chặt chẽ giữa các chuyên ngành. Lý tưởng nhất là có một nhóm chuyên gia luôn có thể sẵn sàng giúp ngăn ngừa và giảm các cơn đau; giải quyết các nhu cầu về thể chất, tình cảm, tinh thần và xã hội cho trẻ và người chăm sóc, bao gồm:

- Bác sĩ, điều dưỡng chăm sóc sức khoẻ và các vấn đề liên quan đến cuộc sống của trẻ

- Nhân viên chăm sóc tinh thần và tâm linh
- Nhân viên quản lý chăm sóc ca bệnh
- Nhân viên công tác xã hội
- Chuyên gia chăm sóc về hành vi sức khoẻ

3.2. Kế hoạch chăm sóc

Cần có lịch trình cụ thể cho từng trẻ dựa trên tình trạng của trẻ và mong muốn, khả năng hợp tác của gia đình. Tuy nhiên, kế hoạch chăm sóc không phải là cố định, người cung cấp dịch vụ có thể thay đổi dựa trên sự đánh giá tình trạng trẻ qua mỗi lần khám hoặc theo yêu cầu của gia đình.

Nội dung chăm sóc bao gồm:

+ Chăm sóc về tinh thần, tâm lý, tình cảm: đánh giá nhu cầu và đưa ra phương pháp chăm sóc phù hợp với hiện trạng của trẻ. Chuyên gia thực hiện cùng với gia đình và hướng dẫn họ cách làm dịu đau khổ, bày tỏ yêu thương, an ủi, chia sẻ cảm xúc với trẻ.

+ Hỗ trợ người nhà trong quyết định lựa chọn chăm sóc bệnh cũng như chăm sóc giảm nhẹ: cung cấp đầy đủ thông tin về các lựa chọn điều trị và khả năng tiến triển của bệnh kể cả trong tình trạng xấu nhất. Thảo luận thẳng thắn, cởi mở về những lợi ích và gánh nặng của một liệu pháp để người nhà hiểu rõ về phương pháp chăm sóc và về sự hỗ trợ tối đa khi họ quyết định lựa chọn.

+ Luôn ủng hộ người nhà khi họ đã có quyết định lựa chọn hoặc không lựa chọn về phương pháp chăm sóc đối với trẻ.

+ Gặp gia đình trẻ: có thể có lịch gặp thường qui hoặc đột xuất để người nhà báo cáo về tình trạng của trẻ bệnh, đề xuất mong muốn của họ và thảo luận về các phương pháp chăm sóc trẻ.

+ Hỗ trợ gia đình khi trẻ không có khả năng cứu chữa: tránh các thủ thuật gây đau đớn cho trẻ trong giai đoạn cuối. Chia sẻ, động viên gia đình và hỗ trợ họ trong khả năng có thể của bệnh viện về các thủ tục sau khi trẻ qua đời.

- *Các liệu pháp hỗ trợ*: tùy điều kiện của các cơ sở y tế, có thể trang bị thêm một số phương tiện hỗ trợ giảm nhẹ các triệu chứng, xoa dịu cơn đau, giúp trẻ được ở trong trạng thái yên bình, thư giãn như liệu pháp hương thơm, mát-xa, âm nhạc trị liệu.v.v

- Hiệu quả thiết thực của chăm sóc giảm nhẹ trong bệnh viện đã được khẳng định là giúp giảm đau đớn, cải thiện chất lượng cuộc sống của trẻ em và gia đình. Mặc dù công việc này phải có sự hợp tác của một nhóm các chuyên gia như đã đề cập ở trên nhưng vai trò của người nhà là quan trọng nhất. Người nhà trong liệu trình chăm sóc giảm nhẹ vừa là đối tượng chăm sóc vừa là người cung cấp dịch vụ chính vì họ là chuyên gia của con họ. Tuy nhiên, cơ sở y tế cần có kỹ năng tư vấn phù hợp để người nhà chấp nhận thực hiện chăm sóc giảm nhẹ trong khi con họ đang thực sự cần các điều trị trực tiếp, tích cực cứu sống tính mạng.

4. Chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ tại nhà

- Tại nhà, chăm sóc giảm nhẹ vẫn là một phần quan trọng đối với trẻ em mắc bệnh hiểm nghèo và những khuyết tật ảnh hưởng nặng nề đến cuộc sống. Chăm sóc giảm nhẹ sớm sẽ làm cải thiện tình trạng bệnh, giảm số lần nhập viện không cần thiết và giảm tốn kém do phải chi trả cho các dịch vụ chăm sóc y tế.

- Để thực hiện chăm sóc giảm nhẹ tại nhà, cần bảo đảm một số tiêu chí sau:

+ Trẻ đã được xác định chẩn đoán bệnh và được hướng dẫn chăm sóc tiếp tục tại nhà từ các cơ sở y tế

+ Luôn chú ý đảm bảo chế độ dinh dưỡng hợp lý cho trẻ

+ Phù hợp với nhu cầu của trẻ và điều kiện của gia đình

+ Kết nối được với mạng lưới chăm sóc sức khỏe tại cộng đồng và cơ sở y tế

4.1. Nội dung của chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ tại nhà

- *Hỗ trợ trực tiếp cho trẻ:* An ủi, chuyện trò và chia sẻ với trẻ bằng biểu hiện cảm xúc, giúp đỡ trong cuộc sinh hoạt, cuộc sống hàng ngày đều có thể giúp trẻ giảm nhẹ được những cơn đau, mệt mỏi cũng như sự chán chường thất vọng.

- Tổ chức họp mặt, vui chơi với bạn bè người thân giúp trẻ vui vẻ, lạc quan, giảm nguy cơ trầm cảm.

- Cố gắng tối đa trong mua sắm một số dụng cụ, đồ chơi mà trẻ yêu thích như bộ xếp hình, xúc xắc, đĩa nhạc.v.v.

- Tạo điều kiện tốt nhất cho trẻ có thể đến trường.

- Tuân thủ thực hiện các liệu pháp trị liệu đã được nhân viên y tế hướng dẫn như mát xa, âm nhạc trị liệu, sauna... Những liệu pháp này sẽ giúp trẻ thư giãn, thoải mái, bảo đảm có giấc ngủ ngon.

- Chế biến, thay đổi các món ăn theo khẩu vị của trẻ, tạo môi trường vui vẻ trong các bữa ăn giúp trẻ ăn ngon miệng. Dinh dưỡng tốt là nền tảng nâng cao sức khỏe, miễn dịch phòng chống bệnh tật và phát triển thể lực.

- *Hỗ trợ gia đình:* Nhân viên y tế cơ sở và các các nhóm tư vấn, hỗ trợ cần luôn sẵn sàng hỗ trợ về bất cứ vấn đề gì gia đình và trẻ yêu cầu. Thường xuyên đến thăm hộ gia đình và đánh giá xác định các vấn đề của trẻ để thảo luận với gia đình về kế hoạch, nội dung chăm sóc thích hợp.

- Đối với các trẻ đi học ở các trường mẫu giáo, nhà trẻ: các cô giáo cần kiên nhẫn và dành cho trẻ những chăm sóc đặc biệt để trẻ có thể hoà nhập với bạn bè. Luôn phối hợp với gia đình và nhân viên y tế để biết rõ hơn về tình trạng của trẻ và có kế hoạch chăm sóc giảm nhẹ có hiệu quả nhất. Với sự hỗ trợ này,

các giáo viên sẽ góp phần quan trọng trong nâng cao chất lượng cuộc sống cho trẻ và giảm bớt căng thẳng, mệt mỏi cho gia đình.

4.2. Nguồn lực

- Chủ yếu vẫn là các thành viên trong gia đình: cha mẹ, anh, chị em, ông bà hoặc bất cứ ai đang cùng sinh sống và biết về bệnh và được hướng dẫn các nội dung chăm sóc trẻ

- Nhân lực từ các dịch vụ có sẵn trong cộng đồng: nhân viên y tế thôn bản, nhân viên trạm y tế hoặc các thành viên của nhóm chăm sóc sức khoẻ ban đầu và các cô giáo ở nhà trẻ và trường mẫu giáo.

- Nguồn hỗ trợ của nhóm chăm sóc giảm nhẹ tại phòng khám hoặc trong phòng bệnh nơi trẻ đã từng được điều trị tại bệnh viện.

5. Kết luận

- Chăm sóc giảm nhẹ giúp giảm bớt mức độ nặng của các triệu chứng bệnh, làm dịu cơn đau, tăng cường thể chất, tình cảm và tinh thần cho trẻ đồng thời hỗ trợ gia đình giảm mệt mỏi, căng thẳng khi phải chăm sóc một đứa con bị bệnh nghiêm trọng hoặc di chứng nặng nề.

- Cần bắt đầu chăm sóc giảm nhẹ ngay khi trẻ được chẩn đoán và điều trị bệnh. Chăm sóc giảm nhẹ càng sớm càng có hiệu quả trong giảm tình trạng nặng của bệnh, nâng cao chất lượng cuộc sống của trẻ và giảm bớt gánh nặng về kinh tế, tinh thần của gia đình.

BÀI 2. CHẾ ĐỘ DINH DƯỠNG TẠI CƠ SỞ Y TẾ VÀ GIA ĐÌNH

Tất cả trẻ em, kể cả trẻ em khuyết tật, đều có quyền được hưởng chế độ dinh dưỡng đầy đủ, như được nêu trong Công ước về Quyền trẻ em (CRC). Hơn nữa, Công ước về Quyền của Người Khuyết tật (CRPD) nhấn mạnh nhiệm vụ của các Quốc gia thành viên trong việc ngăn chặn sự từ chối phân biệt đối xử đối với các dịch vụ y tế hoặc thực phẩm và chất lỏng trên cơ sở khuyết tật. Dinh dưỡng và khuyết tật có liên quan mật thiết với nhau: cả hai đều là ưu tiên phát triển toàn cầu; và cả hai chỉ có thể được giải quyết bằng cách giải quyết các vấn đề nghèo đói, đảm bảo công bằng và đảm bảo quyền con người.

Thiếu dinh dưỡng ở trẻ nhỏ và trẻ em, đặc biệt là những trẻ bị khuyết tật, có thể dẫn đến sức khỏe kém, không đạt được các mốc phát triển và thậm chí có thể tử vong. Trẻ em khuyết tật có nhiều khả năng bị suy dinh dưỡng hơn vì suy dinh dưỡng có thể gây ra khuyết tật và khuyết tật cũng có thể làm cho trẻ suy dinh dưỡng nặng hơn, tạo ra một vòng xoáy bệnh lý. Trẻ em suy dinh dưỡng có thể chậm phát triển trí tuệ và có nhiều nguy cơ bị bệnh hơn. Đồng thời, trẻ khuyết tật dễ bị suy dinh dưỡng do khó nuốt và cho ăn do tác động của bệnh tật, khó hấp thụ chất dinh dưỡng, hoặc người chăm sóc kiến thức nuôi dưỡng thậm chí là thiếu quan tâm. Trẻ em khuyết tật có thể cần thêm thời gian và sự hỗ trợ để ăn uống do trẻ gặp khó khăn khi bú, nuốt, ngòai dạ hoặc cảm thía. Một số trẻ em và thanh thiếu niên bị khuyết tật về thể chất hoặc trí tuệ có thể gặp khó khăn khi tự ăn hoặc cần sự hỗ trợ của người chăm sóc để ăn.

Trẻ em và người lớn khuyết tật thường không được hưởng lợi từ mức độ dịch vụ giống như những người không khuyết tật. Điều này là do nhiều lý do, bao gồm cả không thể tiếp cận cơ sở y tế và các chuyên gia không có khả năng giao tiếp đầy đủ với người khuyết tật. Trong các tình huống hạn chế về nguồn lực, việc loại trừ trẻ em khuyết tật có thể dựa trên niềm tin không chính xác rằng việc bảo tồn sức khỏe và phúc lợi (và thậm chí cả tính mạng) của trẻ em khuyết tật là ưu tiên thấp hơn so với việc giữ gìn sức khỏe và phúc lợi của trẻ em không khuyết tật.

Tiếp cận với thực phẩm đủ dinh dưỡng thường là vấn đề quan tâm của các gia đình có thành viên khuyết tật vì nghèo và phân bổ nguồn lực không đồng đều trong hộ gia đình. Việc tiếp cận thực phẩm dinh dưỡng cho phụ nữ khuyết tật và con cái của họ luôn bị bỏ qua trong cả lĩnh vực dinh dưỡng và khuyết tật, khiến những phụ nữ và trẻ em này có nguy cơ gia tăng.

Chăm sóc dinh dưỡng cho trẻ khuyết tật cần được quan tâm tổng thể từ đánh giá tình trạng nhân trắc; xây dựng chế độ ăn và xác định các nhu cầu cá thể; thực hành nuôi dưỡng

1. Đánh giá nhân trắc

Nhân trắc học dinh dưỡng có mục đích đo các biến đổi về kích thước và cấu trúc cơ thể theo tuổi, giới và tình trạng sinh lý. Từ các số đo về nhân trắc dinh dưỡng, cùng với các chỉ số về tuổi, giới, tình trạng sinh lý... chúng ta sẽ đánh giá được: tình trạng dinh dưỡng của một cá thể, một nhóm đối tượng, một quần thể.

1.1. Đo các chỉ số nhân trắc

- Các chỉ số nhân trắc dinh dưỡng cơ bản thường thu thập là:

+ Cân nặng

+ Chiều cao: Chiều cao đứng, chiều dài nằm.

+ Vòng đầu, Vòng cánh tay, Vòng bụng, Vòng hông, Vòng ngực.

+ Bề dày lớp mỡ dưới da

+ Và các chỉ số khác, như chiều dài gót chân-mào chày,...

- Cần xác định tuổi của trẻ trước khi cân/đo để đánh giá tình trạng dinh dưỡng

+ Nếu trẻ dưới 24 tháng tuổi thì phải đo chiều dài nằm. Từ 24 tháng tuổi trở lên thì đo chiều cao

+ Tháng tuổi của trẻ sẽ được tính tròn tháng, nghĩa là nếu trẻ chưa đủ 30 ngày tuổi thì tính là 0 tháng tuổi.

- Cách cân: Đặt cân ở nơi bằng phẳng, không đặt trên thảm hoặc chiếu. Không đặt cân ở nơi có độ ẩm cao, nơi nước có thể bắn vào, không đặt cân trực tiếp dưới ánh nắng, dưới điều hòa không khí hoặc gần lửa. Cân trẻ nên cởi bớt quần áo, không đi giày dép. Đối tượng đứng giữa bàn cân, không cử động, mắt nhìn thẳng, trọng lượng phân bố đều hai chân. Kết quả cân được ghi với 1 số lẻ.

- Cách đo chiều dài nằm: Đặt thước trên mặt phẳng nằm ngang. Tháo bỏ giày dép, quần áo hay thứ gì có thể làm ảnh hưởng đến việc đo chiều dài. Đặt trẻ nằm thẳng trên ván của thước đo. Hướng mắt của trẻ vuông góc với mặt thước, tay duỗi tự do, giữ trẻ nhìn thẳng, đầu chạm đế thước, giữ bàn chân thẳng, đứng và áp sát với thanh chạy trên mặt thước. Đọc kết quả và ghi số cm với 1 số lẻ thập phân (ví dụ 89,5 cm).

- Cách đo chiều cao đứng: Đặt thước đo trên mặt phẳng cứng, tựa vào tường, bàn, cây hay cầu thang, cần đảm bảo thước đứng vững, vuông góc với mặt đất nằm ngang. Tháo bỏ giày dép, cặp tóc hay thứ gì làm ảnh hưởng đến việc đo chiều cao. Cho trẻ đứng dựa lưng vào thước, bàn chân ở giữa thước, hai bàn chân tạo thành hình chữ V, gót chân, bắp chân, hông, vai và đầu theo một đường thẳng áp sát vào thước, mắt nhìn thẳng vào phía trước theo đường nằm ngang, hai tay bỏ thõng hai bên mình. Người trợ giúp dung tay trái giữ gối, ép

gói chụm lại, tay phải giữ cổ chân sao cho gót chân ép sát vào đế thước. Người đo chính dung tay trái giữ cằm sao cho đầu thẳng và áp sát vào mặt thước, tay phải ép mặt thanh trượt vào sát đầu. Đọc kết quả và ghi số cm với 1 số lẻ.

- Những lưu ý khi đo chỉ số nhân trắc của trẻ em mắc dị tật có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt: Đối với trẻ em quá lớn nhưng không thể đứng được, tốt nhất sử dụng bệ cân có thể đặt xe lăn hoặc cân giường. Tuy nhiên, thiết bị cân đặc biệt này không có sẵn ở nhiều cộng đồng, nên có giải pháp thay thế là cân người chăm sóc bé trẻ, rồi cân một mình người chăm sóc, sau đó trừ trọng lượng của người chăm sóc.

1.2. Thay đổi nhân trắc ở trẻ khuyết tật

- Một số tình trạng bệnh lý có ảnh hưởng trực tiếp tới đến tăng trưởng của trẻ. Ví dụ, hầu hết trẻ em mắc hội chứng Down đều thấp hơn so với bạn bè đồng trang lứa không mắc hội chứng Down cùng độ tuổi. Khi đánh giá sự tăng trưởng (và tình trạng dinh dưỡng) của một trẻ có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt, cần xem xét tình trạng bệnh tật và tìm kiếm liên quan đến bệnh tật, các yếu tố có thể giải thích sự khác biệt trong tăng trưởng.

- Tầm vóc thấp có thể liên quan đến một số bệnh lý cụ thể. Khi đánh giá sự phát triển của trẻ em với những tình trạng này, cần phải lưu ý vấn đề này. Một số trẻ em có tầm vóc thấp bé gặp vấn đề về thừa cân, béo phì khi trẻ nhu cầu năng lượng có thể ít hơn nhu cầu của những trẻ bình thường khác, nhưng vẫn được áp dụng chung một chế độ ăn tương tự. Một số trẻ em dị tật giảm hoặc không có khả năng vận động có thể thấp hơn so với các bạn cùng trang lứa. Chậm phát triển cũng gặp ở trẻ có các rối loạn di truyền bao gồm hội chứng Down, Hội chứng Prader-Willi, hội chứng tam nhiễm 13 và 18, hội chứng deLange, Hurler hội chứng, hội chứng Russell-Silver, hội chứng Turner, hội chứng Smith-Lemli-Opitz, à hội chứng Williams. Một số bệnh không phải di truyền, chẳng hạn như rượu bào thai (fetal alcohol syndrome) hay dị tật nứt đốt sống cũng liên quan đến tầm vóc hoặc chậm phát triển của trẻ tùy theo tình trạng bệnh.

- Thành phần cơ thể và trương lực cơ có thể ảnh hưởng đến cân nặng theo tuổi và cân nặng theo chiều cao. Dữ liệu được sử dụng để đánh giá tỷ lệ cân nặng và tầm vóc (cân nặng theo chiều dài và chỉ số khối cơ thể theo tuổi) dựa trên những đứa trẻ có cấu tạo cơ thể điển hình có thể không đại diện cho nhóm trẻ khuyết tật. Trương lực cơ thấp thường gặp ở trẻ em mắc một số rối loạn bao gồm bại não, hội chứng Down, hội chứng Prader-Willi, Fragile X hội chứng và chứng loạn dưỡng cơ. Trẻ em bị liệt (ví dụ: myelomeningocele) cũng sẽ có thành phần cơ thể bị thay đổi. Vì chất béo nặng ít hơn hơn cơ bắp, một đứa trẻ bị giảm khối lượng cơ bắp và trọng lượng ở mức "chấp nhận được", có thể có lượng mỡ cao hơn bình thường.

- Hội chứng Angelman là một khiếm khuyết di truyền do mất một phần nhiễm sắc thể số 15 (mẹ) hoặc disomy (cha); trẻ em mắc hội chứng Angelman bị

tâm thần chậm phát triển, tăng động và cười vô cơ. Trẻ em mắc hội chứng Angelman thường gặp vấn đề về nhẹ cân.

- Hội chứng Chondroplasias là rối loạn phát triển sụn. Trong đó, Achondroplasia là một loại rối loạn di truyền liên quan đến sự phát triển của sụn trong xương dài và hộp sọ. Những người mắc chứng achondroplasia có chi ngắn, thân có kích thước bình thường, đầu to và mặt và tay nhỏ. Trẻ em mắc chứng chondroplasias có tầm vóc thấp và có thể gặp vấn đề với tăng cân quá mức nếu lượng chất dinh dưỡng không được theo dõi chặt chẽ.

- Hội chứng deLange: Trẻ em mắc hội chứng deLange (còn gọi là hội chứng Cornelia deLange và Hội chứng Brachmann-deLange) thường tăng trưởng kém trước khi sinh, dị tật tim, chậm phát triển trí tuệ nghiêm trọng. Tầm vóc thấp và các vấn đề về tăng trưởng thường gặp ở trẻ hội chứng deLange vì các biến chứng.

- Hội chứng Down (trisomy 21) là do “thêm” nhiễm sắc thể 21. Trẻ em bị hội chứng Down thường chậm phát triển trí tuệ, khuyết tật tim và giảm trương lực cơ. Có thể có hiện tượng teo tá tràng (tắc ruột). Miệng các vấn đề có thể bao gồm giảm trương lực miệng, khoang miệng nhỏ gây ra hiện tượng lòi lưỡi, và chậm trễ và / hoặc mọc răng bất thường. Trẻ em mắc hội chứng Down có tầm vóc thấp. Các vấn đề ban đầu ở trẻ sơ sinh nhẹ cân có thể xuất hiện, tuy nhiên, các vấn đề liên quan tới tình trạng thừa cân có thể xuất hiện khi trẻ lớn hơn. Giảm trương lực cơ có thể là một rào cản đối với hoạt động thể chất, tiếp tục góp phần làm trẻ tăng cân không mong muốn.

- Hội chứng Prader-Willi là một rối loạn di truyền do mất một phần nhiễm sắc thể 15 (cha) hoặc disomy (mẹ). Trẻ em mắc hội chứng Prader-Willi bị tâm thần chậm phát triển và các hành vi bất thường liên quan đến thực phẩm. Hội chứng Prader-Willi là đặc trưng bởi các vấn đề về ăn uống trong thời kỳ sơ sinh và tăng quá mức cảm giác đói, cảm giác thèm ăn, thường dẫn đến béo phì ở thời thơ ấu và thanh thiếu niên. Trẻ em mắc hội chứng Prader-Willi có tầm vóc thấp. Ban đầu, hay bú kém và tăng cân kém xảy ra trong thời kỳ sơ sinh. Các hành vi bất thường liên quan đến thực phẩm và ăn uống (tăng cảm giác đói, thèm ăn) dẫn đến béo phì nếu không được quản lý chặt chẽ.

- Hội chứng Turner là một khiếm khuyết di truyền ở phụ nữ được đánh dấu bởi sự thiếu vắng một X nhiễm sắc thể. Những người mắc hội chứng Turner thường bị suy buồng trứng, khuyết tật mô sinh dục, các vấn đề về tim và tuần hoàn và tầm vóc thấp. Các bé gái mắc hội chứng Turner thường có vóc dáng thấp bé. Một số cô gái mắc hội chứng Turner có thể gặp vấn đề với việc tăng cân quá mức.

- Bại não liên quan đến bệnh hệ thống thần kinh trung ương mãn tính, không hồi phục rối loạn chức năng dẫn đến các vấn đề về phát âm và chuyển động. Tình trạng suy giảm tăng trưởng gặp ở nhiều trẻ em bị bại não. Người ta cho rằng sự suy

giảm liên quan đến việc ăn uống không đủ vì các vấn đề thần kinh tác động đến chức năng vận động. Nhiều trẻ em bị bại não bị sinh non; điều quan trọng là điều chỉnh tuổi thai phù hợp khi đánh giá sự tăng trưởng của trẻ sơ sinh bị bại não.

- Myelomeningocele (nứt đốt sống) là do ống thần kinh không đóng hoàn toàn trong quá trình sự phát triển của bào thai, dẫn đến một tổn thương dọc theo tủy sống. Mức độ yếu hay liệt cơ phụ thuộc vào mức độ của tổn thương (cao hay thấp dọc theo tủy sống; nứt hoàn toàn hay nứt ẩn). Trẻ em có nứt ống sống có thể bị hạn chế vận động. Trẻ bị myelomeningocele có tầm vóc thấp bé tùy theo mức độ và vị trí của tổn thương cột sống. Tùy thuộc vào mức độ tổn thương, trương lực cơ có thể bị ảnh hưởng đáng kể. Các vấn đề về thừa cân và béo phì thường gặp ở trẻ lớn hơn vì thiếu vận động. Các vấn đề về tăng cân kém có thể xuất hiện ở các trẻ em vì các vấn đề về vận động miệng và khó bú. Nếu tổn thương đã gây ra liệt chân, tầm vóc có thể bị ảnh hưởng vì thiếu hoạt động thể chất.

- Loạn dưỡng cơ bắp là sự thoái hóa tiên triển của chức năng cơ. Nhiều nhất phổ biến là một dạng di truyền được gọi là chứng loạn dưỡng cơ Duchenne. Các loại khác bao gồm teo cơ tủy sống (SMA), nhược cơ và loạn dưỡng cơ. Do sức cơ giảm dần nên cơ thể trẻ có sự thay đổi theo thời gian. Do những thay đổi về nhu cầu năng lượng và thể chất, vào giai đoạn thơ ấu và ở tuổi vị thành niên trẻ có thể bị thừa cân, béo phì theo mức độ hoạt động.

2. Chế độ ăn của trẻ

Khẩu phần khuyến nghị cho trẻ em mắc dị tật, có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt được thực hiện dựa trên nhu cầu dinh dưỡng khuyến nghị cho trẻ bình thường kết hợp với việc điều chỉnh cho phù hợp với từng cá thể.

Các thực hành lý tưởng về nuôi dưỡng trẻ nhỏ bao gồm:

1. Cho trẻ bú mẹ sớm trong vòng 1 giờ đầu sau khi sinh;
2. Không cho trẻ ăn hoặc uống gì trước khi cho bú mẹ;
3. Cho trẻ bú theo nhu cầu, cả ngày và đêm;
4. Cho trẻ bú mẹ hoàn toàn trong 6 tháng đầu;
5. Không cho trẻ ăn bằng bình bú với núm vú nhân tạo;
6. Cho trẻ bú kéo dài đến 24 tháng hoặc lâu hơn;
7. Bắt đầu cho trẻ ăn bổ sung khi trẻ tròn 6 tháng tuổi (đủ 180 ngày);
8. Cho trẻ ăn đủ số bữa theo khuyến nghị;
9. Cho trẻ ăn đáp ứng yêu cầu về năng lượng hàng ngày theo khuyến nghị;
10. Cho trẻ ăn thực phẩm giàu năng lượng và các chất dinh dưỡng;

11. Cho trẻ ăn đa dạng các loại thực phẩm hàng ngày, với ít nhất là 4 trong 8 loại thực phẩm theo khuyến cáo;

12. Cho trẻ ăn thực phẩm giàu sắt hàng ngày;

13. Cho trẻ ăn thịt, cá hàng ngày;

14. Hỗ trợ và cho trẻ ăn no trong các bữa ăn.

2.1. Chế độ ăn của trẻ từ 0 tới 6 tháng tuổi

a. Mẹ có sữa

- Cho trẻ bú mẹ sớm trong vòng 1 giờ đầu sau khi sinh

- Không cho trẻ uống các loại nước uống trước bữa bú đầu tiên như cam thảo, mật ong, nước đường hoặc sữa công thức để tránh ảnh hưởng đến việc tạo sữa sau này của bà mẹ.

- Cho trẻ bú mẹ hoàn toàn trong 6 tháng đầu

- Chỉ cho trẻ bú mẹ mà không cho ăn, uống bất cứ thức ăn, nước uống nào khác kể cả nước trắng, trừ các trường hợp phải uống bổ sung các vitamin, khoáng chất hoặc thuốc. Sữa mẹ chứa 88% nước nên bà mẹ không cần cho trẻ uống thêm nước khi trẻ được bú mẹ hoàn toàn. Bà mẹ cần cho trẻ bú thường xuyên hơn nếu trẻ có dấu hiệu khát.

- Cho trẻ bú kéo dài đến 24 tháng tuổi hoặc lâu hơn

- Từ 6 tháng đến 24 tháng, sữa mẹ vẫn là nguồn quan trọng cung cấp năng lượng và các chất dinh dưỡng cần thiết cho sự phát triển toàn diện của trẻ. Tuy nhiên sữa mẹ sẽ không thể đáp ứng đầy đủ nhu cầu dinh dưỡng ngày càng tăng lên theo sự phát triển của trẻ, vì vậy cần cho trẻ bú kéo dài đến 24 tháng hoặc lâu hơn cùng với chế độ ăn bổ sung hợp lý.

- Dấu hiệu chứng tỏ mẹ đủ sữa: Trẻ bú no, tự nhả vú ra, trông hài lòng, thỏa mãn, ngủ ngon không quấy khóc, tăng cân tốt.

b. Mẹ thực sự không có sữa, thiếu sữa

- Khi thiếu hoặc mất sữa thực sự, bà mẹ cần được cán bộ y tế tư vấn về cách nuôi nhân tạo- sử dụng các loại sữa công thức sẵn có để nuôi dưỡng trẻ.

- Trẻ sơ sinh đủ tháng, cân nặng trên 2500g: Sử dụng sữa công thức cho trẻ dưới 6 tháng tuổi, pha theo đúng tỷ lệ hướng dẫn trên nhãn và đảm bảo vệ sinh trong quá trình pha chế. Cho trẻ ăn 8 bữa một ngày với số lượng sữa được tính như sau:

* Tuần đầu: Theo công thức Phinkelstein. $X_n = 80 \text{ ml} \times n$

Trong đó: X_n là số ml sữa trẻ cần trong ngày thứ n ; n : số ngày

* Từ tuần thứ 2 đến 6 tháng

- Tính theo trọng lượng cơ thể: 110 Kcal/ kg thể trọng/24h hoặc 160 ml sữa công thức/kg thể trọng/24h chia làm 8 bữa.

- Tính theo công thức Skarin:

* Trẻ 8 tuần hoặc 2 tháng tuổi: 800 ml/ngày

Trẻ dưới 8 tuần, mỗi tuần lượng sữa cần ăn kém đi 50 ml $X_n = 800 - (8 - n)$ với n là số tuần

Trẻ trên 8 tuần, mỗi tuần lượng sữa cần ăn tăng thêm 50 ml $X_n = 800 + (8 - n)$ với n là số tuần

c. Lượng sữa cho trẻ sinh thấp cân không thể bú mẹ

- Bắt đầu cho trẻ ăn 60 ml / kg cân nặng;

- Mỗi ngày cho trẻ ăn tăng thêm 20 ml / kg cân nặng, cho đến khi được 200 ml/kg cân

nặng/ngày;

- Cho trẻ ăn 8 - 12 bữa/ngày (khoảng cách giữa các bữa khoảng 2 - 3 giờ);

- Số lượng sữa cho trẻ ăn trong mỗi bữa ăn có thể khác nhau nhưng phải đảm bảo tổng lượng sữa hàng ngày cho trẻ;

- Kiểm tra tổng lượng sữa cho trẻ ăn trong 24 giờ để đảm bảo đủ chất dinh dưỡng cho trẻ;

- Tiếp tục cho tới khi trẻ được 2500 gr, có thể bú mẹ hoàn toàn.

2.2. Chế độ ăn cho trẻ từ 7 tới 12 tháng

- Từ tháng thứ 7 tới tháng thứ 12, trẻ cần tiếp tục được bú sữa mẹ hoặc sữa công thức 2 và được cho ăn bổ sung hợp lý.

- Từ 6 tháng tuổi trở đi, mặc dù sữa mẹ vẫn đóng vai trò rất quan trọng cung cấp năng lượng và các chất dinh dưỡng cho trẻ, nhưng không thể đáp ứng đủ tổng mức năng lượng cần cho sự phát triển của trẻ, vì vậy ngoài sữa mẹ cần cho trẻ ăn bổ sung. Thức ăn bổ sung là các loại thức ăn bổ sung thêm các chất dinh dưỡng cho trẻ ngoài sữa mẹ, chứ không hoàn toàn thay thế được sữa mẹ. Thức ăn bổ sung phải là các loại thực phẩm giàu dinh dưỡng, đa dạng và đủ về mặt số lượng để trẻ lớn và phát triển. Thức ăn dạng lỏng, kể cả sữa (sữa công thức pha với nước hay sữa tươi) và các loại nước trái cây không được coi là thức ăn bổ sung vì những thức ăn này cạnh tranh và thay thế sữa mẹ, làm giảm lượng sữa mà đáng lẽ trẻ vẫn được bú mẹ.

- Các nguyên tắc cho trẻ ăn bổ sung

+ Cho trẻ ăn bổ sung đúng độ tuổi (bắt đầu từ tháng thứ 6 - 180 ngày), không quá sớm hoặc quá muộn. Vẫn tiếp tục cho trẻ bú mẹ càng nhiều càng tốt.

+ Cho trẻ ăn từ loãng đến đặc, từ ít đến nhiều, tập cho trẻ quen dần với thức ăn mới (thời gian tập cho ăn thức ăn loãng không quá 2 tuần).

+ Số lượng thức ăn và bữa ăn tăng dần theo tuổi, đảm bảo thức ăn hợp với khẩu vị của trẻ.

+ Chế biến thức ăn đảm bảo mềm, dễ nhai và dễ nuốt, món ăn đẹp, nhiều màu sắc, hương vị hấp dẫn, kích thích sự thèm ăn của trẻ.

+ Chế biến các thức ăn hỗn hợp giàu dinh dưỡng, sử dụng các thức ăn sẵn có tại địa phương. Luôn luôn thay đổi thức ăn hàng ngày, cho trẻ ăn nhiều loại món ăn khác nhau.

+ Trong một ngày không nên cho trẻ ăn một món giống nhau.

+ Thêm dầu, mỡ hoặc vừng, lạc (mè, đậu phộng) làm cho bát bột thơm, béo, mềm, trẻ dễ ăn hơn và cung cấp thêm năng lượng giúp trẻ mau lớn.

+ Tất cả dụng cụ chế biến phải sạch, rửa tay sạch bằng xà phòng trước khi chế biến thức ăn và cho trẻ ăn.

+ Trong và sau khi bị ốm, trẻ cần được ăn nhiều hơn, uống nhiều chất lỏng hơn đặc biệt khi bị tiêu chảy và sốt cao.

+ Trước mỗi bữa ăn không cho trẻ ăn bánh, kẹo, uống nước ngọt vì cho trẻ ăn chất ngọt sẽ làm tăng đường huyết gây ức chế tiết dịch vị, làm trẻ chán ăn, trẻ sẽ bỏ bữa hoặc ăn ít đi trong bữa ăn.

+ Bữa ăn là thời gian để trẻ tập ăn, cần giúp trẻ học cách ăn, khuyến khích, động viên trẻ ăn, trẻ sẽ ăn nhiều hơn nếu không khí bữa ăn vui vẻ, thoải mái. Giúp trẻ nhận được đủ chất dinh dưỡng cần thiết theo nhu cầu của trẻ. Không ép buộc trẻ ăn.

Số bữa ăn của trẻ

7-8 tháng: Mỗi ngày cho trẻ bú mẹ, ăn 2-3 bữa bột đặc (10%), nước quả hoặc quả chín nghiền

9-12 tháng: Mỗi ngày cho trẻ bú mẹ, 2-3 bữa bột đặc (10%), quả chín nghiền hoặc miếng

Lượng quả chín; 70-100g/ngày

Bảng... số lượng thức ăn bổ sung khuyến nghị

| Tháng tuổi | Tính chất thức ăn | Số bữa/ngày | Số lượng 1 bữa |
|------------|-------------------|---------------|-----------------------------|
| 6-8 tháng | Bột đặc | 2-3 bữa chính | Khi bắt đầu tập ăn 2-3 thìa |

| | | | |
|-------------|---|---|-------------------------------------|
| | Thức ăn nghiền | 1-2 bữa phụ Bú mẹ thường xuyên | 10ml Tăng dần lên 1/2 bát 250 ml |
| 9-11 tháng | Bột hoặc cháo, thức ăn thái nhỏ hoặc nghiền | 3-4 bữa chính 1-2 bữa phụ Bú mẹ | 1/2 đến 3/4 bát 250 ml |
| 12-24 tháng | Thức ăn gia đình, thái nhỏ hoặc nghiền (nếu cần thiết) | - 3-4 bữa chính - 1-2 bữa phụ - Bú mẹ | 3/4 đến 1 bát 250 ml |

2.3. Chế độ ăn cho trẻ từ 13 tới 36 tháng

- Đây là giai đoạn phát triển nhanh cả về thể lực và trí lực. Mỗi năm trẻ sẽ tăng khoảng 2 kg và 7-8 cm chiều cao. Đến 3 tuổi, bộ não của trẻ phát triển gần như hoàn chỉnh. Nhu cầu dinh dưỡng cho lứa tuổi này cao và cao hơn người lớn nếu tính theo trọng lượng cơ thể.

- Giai đoạn này trẻ bắt đầu mọc răng. Vì vậy trẻ có thể làm quen với một số thức ăn của người lớn. Tuy nhiên, cần cho trẻ làm quen dần và phù hợp với khả năng cắn của trẻ. Cho trẻ ăn thức ăn mềm, cắt nhỏ như bột đặc, cháo, cơm nát, cơm xay, mì, miến, bún, bánh mì, rau nấu mềm. Giai đoạn này trẻ lười nhai nên cần chú ý hướng dẫn trẻ tập cắn, nhai từng miếng thức ăn để cho bộ hàm phát triển tốt.

- Tiếp tục cho trẻ bú sữa mẹ tới 2 tuổi. Sữa mẹ là nguồn thức ăn quan trọng, cung cấp 20-30% năng lượng trong ngày. Nếu mẹ không có sữa, trẻ cần được cho ăn sữa công thức hoặc các loại sữa thay thế như sữa bò, sữa trâu, sữa dê... hoặc sữa đậu nành. Lượng sữa thay thế cần được tính toán để đạt được 20-30% tổng năng lượng mỗi ngày.

- Trẻ từ 13-24 tháng: Mỗi ngày cho trẻ ăn 3-4 bữa chính, chuyển từ bột sang cháo rồi cháo đặc. Bữa ăn phải gồm cả 4 nhóm thực phẩm.

- Trẻ từ 25- 36 tháng: Mỗi ngày trẻ ăn 5-6 bữa. Trẻ đã có thể ăn cơm nát. Tuy nhiên, trẻ chưa ăn được nhiều trong một bữa nên ngoài 3 bữa chính cần bổ sung thêm các bữa cháo, súp, phở... Trẻ vẫn cần được uống thêm các loại sữa bò, sữa trâu, sữa dê...

- Với trẻ từ 1 tới 3 tuổi có khó khăn về ăn uống cần lưu ý một số điểm sau:

- Khi trẻ không thể tự ăn, uống như trẻ bình thường, cần có một số dụng cụ hỗ trợ trẻ. Các bà mẹ cần nhiều thời gian chăm sóc, cho trẻ ăn. Không nóng vội, ép trẻ ăn dần tới thói quen chán ghét, sợ hãi với thức ăn. Trường hợp trẻ không ăn được, cần nuôi dưỡng qua ống thông dạ dày với hướng dẫn đầy đủ của cán bộ tiết chế dinh dưỡng.

3. Các yếu tố làm thay đổi nhu cầu dinh dưỡng và khẩu phần của trẻ mắc dị tật

- Nhu cầu dinh dưỡng khuyến nghị hay các khuyến nghị khác về mức tiêu thụ các chất dinh dưỡng được xây dựng dựa trên các số liệu của trẻ khỏe mạnh. Do đó, với các trẻ mắc dị tật, các yếu tố như tình trạng sức khỏe, bệnh tật, các loại thuốc sử dụng trong điều trị hay tình trạng phát triển không theo chuẩn của trẻ có thể ảnh hưởng đến nhu cầu dinh dưỡng của chúng.

- Có 3 nhóm nguyên nhân gây thay đổi nhu cầu dinh dưỡng của trẻ mắc dị tật, bao gồm

- + Ảnh hưởng của các tình trạng bệnh tật
- + Ảnh hưởng của thuốc
- + Ảnh hưởng có thể có của các điều kiện cụ thể

3.1. Ảnh hưởng của các điều kiện y tế

Tình trạng bệnh tật của trẻ có tác động đến nhu cầu dinh dưỡng và lượng thực phẩm tiêu thụ. Một số bệnh lý tác động làm thay đổi nhu cầu dinh dưỡng của trẻ trong khi một số các bệnh lý khác lại cản trở sự hấp thu các chất dinh dưỡng.

a. Tăng nhu cầu chất dinh dưỡng

- Một số bệnh có thể gây tăng nhu cầu dinh dưỡng. Ví dụ, trẻ em bị rối loạn tim hoặc suy kiệt liên quan đến HIV / AIDS thường có nhu cầu năng lượng lớn hơn những đứa trẻ đang phát triển bình thường. Trẻ em bị bại não thể múa vờn có thể có nhu cầu năng lượng tăng lên vì năng lượng tiêu hao thông qua các chuyển động không tự chủ.

- Một số bệnh khác có thể liên quan đến nhu cầu dinh dưỡng cao hơn bình thường hoặc có thể làm ảnh hưởng đến khả năng ăn đủ khẩu phần của trẻ. Ví dụ, các tổn thương thần kinh như bại não có thể gây nút, nuốt không hiệu quả, giảm trương lực cơ là giảm khả năng nhai nuốt của trẻ.

b. Giảm nhu cầu chất dinh dưỡng

- Trẻ em mắc một số bệnh về mặt di truyền (ví dụ: hội chứng Down và hội chứng Prader-Willi) có khuynh hướng thấp hơn so với bạn đồng trang lứa đang phát triển bình thường, do không đạt được sự phát triển vượt bậc ở tuổi dậy

thì . Vì vậy, nhu cầu năng lượng của trẻ em mắc dị tật này sẽ thấp hơn mức khuyến nghị chung cho trẻ em đang phát triển bình thường. Một số hội chứng liên quan đến giảm tỷ lệ trao đổi chất. Một số các gia đình không lưu tâm đến vóc dáng thấp bé của trẻ và mong đợi trẻ có thể ăn cùng một lượng thức ăn như các anh chị em đang phát triển bình thường của mình. Ngoài ra, trẻ mắc dị tật có thể có chứng khó ăn (Feeding difficulties) hay nhẹ cân thời kỳ sơ sinh thường gặp ở trẻ mắc hội chứng Down và hội chứng Prader-Willi.

- Giảm nhu cầu năng lượng thấp hơn mức thông thường còn liên quan đến sự khác biệt về cấu tạo cơ thể.

- Trẻ em bị giảm trương lực cơ (trương lực cơ thấp) có nhu cầu chuyển hóa cơ bản thấp hơn so với trẻ có trương lực cơ bình thường. Đây là lý do cần tính tổng chuyển hóa cơ bản trên mỗi cm chiều cao để ước tính nhu cầu năng lượng của nhiều trẻ em có nhu cầu chăm sóc sức khỏe. Các điều kiện cũng có thể liên quan đến nhu cầu năng lượng thấp hơn mức thông thường vì sự khác biệt về cấu tạo cơ thể. Trẻ em bị giảm trương lực cơ (trương lực cơ thấp) có nhu cầu chuyển hóa cơ bản thấp hơn so với trẻ có trương lực cơ bình thường. Các bệnh, triệu chứng rối loạn phối hợp cơ và kỹ năng vận động hoặc liệt vận động gây giảm hoạt động thể chất ... dẫn tới giảm nhu cầu năng lượng giảm.

c. Thay đổi nhu cầu vi chất dinh dưỡng

- Một số bệnh, dị tật có ảnh hưởng đến nhu cầu vi chất dinh dưỡng của trẻ, như bệnh Wilson các rối loạn chuyển hóa đồng khác. Đối với đa số các trường hợp, nhu cầu vi chất dinh dưỡng thay đổi có liên quan đến bệnh tật.

- Nhu cầu khuyến nghị cho vi chất dinh dưỡng dựa trên nhu cầu vitamin và khoáng chất của những cá nhân có mức tiêu thụ năng lượng điển hình. Một số chất vi chất dinh dưỡng được cơ thể sử dụng để chuyển hóa năng lượng và do đó, về mặt lý thuyết, các yêu cầu đối với các chất dinh dưỡng này phụ thuộc vào năng lượng ăn vào. Tuy nhiên, cho đến nay không có đủ bằng chứng để đề xuất rằng nhu cầu khuyến nghị của vi chất dinh dưỡng cần được điều chỉnh khi trẻ ăn vào không đúng nhu cầu năng lượng là điển hình. Các nhu cầu khuyến nghị vẫn là cơ sở tốt nhất cho các khuyến nghị về lượng vi dinh dưỡng cho trẻ em có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt.

3.2. Ảnh hưởng của thuốc

- Thuốc có thể ảnh hưởng đến nhu cầu chất dinh dưỡng và có thể ảnh hưởng đến lượng ăn vào. Mặt khác, tương tác giữa thuốc và chất dinh dưỡng có thể làm thay đổi nhu cầu chất dinh dưỡng của trẻ. Ví dụ:

- + Một số thuốc chống co giật tác động vào quá trình chuyển hóa vitamin D, khiến trẻ gặp nguy cơ nhuyễn/mềm xương

+ Một số loại thuốc gây táo bón, làm cho lượng chất lỏng và chất xơ hấp thụ nhiều hơn

+ Thuốc trợ tim có thể dẫn đến mất cân bằng điện giải

- Thuốc có thể cản trở việc cung cấp đủ lượng ăn vào ví dụ như một số loại thuốc gây buồn nôn và giảm cảm giác thèm ăn.

- Một lưu ý nữa là khi trẻ đang trong quá trình điều trị, thời gian dùng thuốc cũng có những yêu cầu phức tạp như một số loại thuốc cần uống khi đói, một số loại khác lại cần uống khi no hay uống trong bữa ăn. Do đó, có những trường hợp cần điều chỉnh thời gian ăn bữa chính, bữa phụ cho phù hợp.

- Dưới đây là một số thuốc được trẻ mắc dị tật cần được chăm sóc đặc biệt hay sử dụng và tác động của chúng lên nhu cầu dinh dưỡng

a. Thuốc chống co giật

Trẻ em bị rối loạn co giật (nguyên phát hoặc thứ phát) thường được điều trị bằng thuốc chống co giật. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng của nhóm thuốc này có thể bao gồm:

+ Thiếu vitamin D (ví dụ, khi sử dụng lâu dài phenytoin, phenobarbital, và carbamazepine)

+ Thiếu hụt axit folic (ví dụ, khi sử dụng phenytoin lâu dài)

+ Có thể thiếu vitamin B6 và vitamin B12

+ Thiếu carnitine (ví dụ, với valproate)

+ Buồn nôn và ói mửa.

b. Thuốc nhuận tràng

Nhiều trẻ em bị giảm trương lực cơ hoặc rối loạn thần kinh có vấn đề với táo bón và cần can thiệp bằng thuốc. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng thường gặp là thiếu hụt kali (khi sử dụng lâu dài thuốc nhuận tràng làm tăng nhu động ruột)

c. Thuốc kích thích thần kinh trung ương

Một số trẻ rối loạn tăng động giảm chú ý được điều trị bằng các thuốc kích thích thần kinh trung ương. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

+ Chán ăn tạm thời và giảm ăn

+ Giảm cân hoặc tăng cân chậm

+ Chậm phát triển tâm vóc

Tác dụng phụ của thuốc kích thích thần kinh trung ương đã được giảm thiểu khi trẻ em có đợt nghỉ thuốc từ thuốc. Cung cấp các bữa ăn và ăn nhẹ trước khi dùng thuốc cũng có thể có tác dụng.

d. Thuốc lợi tiểu

Trẻ em bị dị tật tim hoặc bệnh phổi mãn tính thường dùng thuốc lợi tiểu. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Tăng bài tiết các chất điện giải (kali, canxi, natri, kẽm, clorua, magiê)
- + Chán ăn
- + Rối loạn tiêu hóa

e. Corticosteroid

Corticosteroid được sử dụng để điều trị một số rối loạn bao gồm hen suyễn và viêm khớp. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Giảm hấp thụ canxi và photpho (dẫn đến giảm quá trình tạo xương và tăng tiêu xương)
- + Giữ natri và nước
- + Tăng lượng đường (dẫn đến kháng insulin)
- + Phân giải lipid và dị hóa cơ
- + Tăng cảm giác thèm ăn hoặc chán ăn
- + Thay đổi mùi vị
- + Đau hoặc khô cổ họng

g. Thuốc chống trầm cảm

Thuốc chống trầm cảm được sử dụng để điều trị trầm cảm. Trầm cảm có thể là nguyên nhân hoặc rối loạn thứ phát. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Tăng khẩu vị
- + Khô miệng
- + Buồn nôn và ói mửa
- + Táo bón
- + Bệnh tiêu chảy

h. Thuốc kháng sinh

Thuốc kháng sinh đôi khi được sử dụng dự phòng trên cơ sở dài hạn. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Lở miệng và lưỡi
- + Bệnh tiêu chảy
- + Buồn nôn và ói mửa
- + Sản xuất vitamin K bị thay đổi (khi sử dụng lâu dài)

i. Thuốc chống trào ngược dạ dày thực quản

Được sử dụng để điều trị bệnh trào ngược dạ dày thực quản (GERD), hầu hết các loại thuốc này tăng nhu động dạ dày. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Táo bón
- + Bệnh tiêu chảy
- + Buồn nôn và ói mửa
- + Đau bụng và khó chịu

k. Thuốc chống co thắt

Một số trẻ bị rối loạn thần kinh ảnh hưởng đến bàng quang (ví dụ: myelomeningocele) dùng thuốc chống co thắt. Các tác dụng phụ liên quan đến dinh dưỡng có thể bao gồm:

- + Khô miệng
- + Táo bón
- + Đau bụng
- + Chán ăn
- + Vấn đề với nuốt
- + Rối loạn tiêu hóa

Ảnh hưởng của các điều kiện cụ thể

Các tác động có thể xảy ra của một số tình trạng y tế cụ thể đối với nhu cầu chất dinh dưỡng là tóm tắt trong mô-đun này.

3.3. Nhu cầu dinh dưỡng đặc biệt theo các loại dị tật

Hãy nhớ rằng đây là những hiệu ứng chung; nhu cầu chất dinh dưỡng của một cá nhân có thể hoặc có thể không theo những gì được mô tả. Một số thông tin chung về mỗi các rối loạn sau được cung cấp:

a. Chondroplasias, ví dụ, achondroplasia

- Chondroplasias là rối loạn phát triển sụn. Achondroplasia là một loại, một vấn đề di truyền liên quan đến sự phát triển của sụn trong xương dài và hộp sọ. Những người mắc chứng chondroplasia có chi ngắn, thân có kích thước bình thường, đầu to và mặt và tay nhỏ.

- Trẻ mắc rối loạn phát triển sụn có thể có thay đổi nhu cầu chất dinh dưỡng như:

+ Nhu cầu năng lượng giảm có thể dẫn đến các vấn đề về thừa cân và béo phì

+ Tâm vóc thấp làm cho nhu cầu năng lượng ít hơn so với sự phát triển thông thường bọn trẻ.

b. Rối loạn phổ tự kỷ

- Tiêu chí chẩn đoán chứng tự kỷ bao gồm các vấn đề về ngôn ngữ và giao tiếp phi ngôn ngữ, hành vi và sự phát triển bất thường. Khoảng một nửa số trẻ em mắc chứng tự kỷ có một số dạng thiếu hụt nhận thức.

- Việc hấp thụ không đủ chất dinh dưỡng thường liên quan đến hành vi:

+ Từ chối thức ăn và kén chọn có thể tạo ra sự thiếu hụt vitamin và khoáng chất; có thể liên quan đến nhu cầu về sự than thuộc, các vấn đề về cảm giác, hoặc các vấn đề khác liên quan đến tự kỷ ám thị

+ Hành vi gây rối trong giờ ăn, khiến trẻ không thể ăn đủ lượng thực ăn cần thiết

+ Loại bỏ toàn bộ một số nhóm thực phẩm vì chế độ ăn kiêng đặc biệt (ví dụ: không chứa gluten)

c. Bại não

- Một số trẻ em bị bại não có kiểu co cứng hoặc tăng trương lực; Trẻ em bại não cũng có thể giảm trương lực, liệt mềm. Bại não có liên quan đến rối loạn vận động, các chuyển động không chủ ý và suy giảm khả năng vận động có mục đích; Trẻ em bị hỗn hợp hỗn hợp có nhiều loại của rối loạn vận động.

- Các tác động có thể xảy ra đối với nhu cầu chất dinh dưỡng

- Nhu cầu năng lượng có thể tăng hoặc giảm:

+ Tăng khi CP xơ vữa và tăng trương lực cơ

+ Giảm khi giảm trương lực cơ và giảm hoạt động thể chất

- Việc hấp thụ không đủ chất dinh dưỡng có thể xảy ra vì một số lý do:

+ Các rối loạn giao tiếp cản trở khả năng biểu thị cảm giác đói và khát của trẻ

+ Các vấn đề về vận động miệng, bao gồm các vấn đề về mút, bịt miệng kém hoặc tăng phản xạ, lực đẩy lưỡi và khớp môi

+ Kỹ năng vận động bị suy giảm ngăn cản việc tự ăn

+ Định vị không đúng cách gây khó khăn cho việc ăn uống

+ Trào ngược dạ dày thực quản (tỷ lệ này cao hơn ở trẻ em bị bại não)

- Thuốc có thể có - tương tác chất dinh dưỡng: thuốc chống co giật

d. Hội chứng Down (trisomy 21)

- Trẻ em bị Down hội chứng thường chậm phát triển trí tuệ, khuyết tật tim và giảm trương lực cơ. Có thể có hiện tượng teo tá tràng (tắc ruột). Các vấn đề ở miệng có thể bao gồm giảm trương lực miệng, khoang miệng nhỏ gây ra hiện tượng lồi lưỡi, và chậm trễ và / hoặc mọc răng bất thường.

- Trẻ mắc bệnh Down hấp thụ không đủ chất dinh dưỡng có thể là một vấn đề ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ

+ Vòm miệng hẹp và / hoặc khoang miệng nhỏ ngăn cản việc bú thích hợp và các rối loạn vận động miệng bao gồm cả các bất thường về răng

+ Giảm trương lực cơ và chậm phát triển kỹ năng cho ăn khiến việc cho ăn trở nên khó khăn

+ Kém hấp thu ở trẻ em bị dị tật đường tiêu hóa

- Nhu cầu năng lượng thấp hơn có thể dẫn đến thừa cân và béo phì khi trẻ lớn lên:

+ Trẻ em mắc hội chứng Down có xu hướng thấp hơn so với các trẻ đang phát triển bình thường

+ Giảm trương lực cơ và các vấn đề về phối hợp cơ gây cản trở hoạt động thể chất, giảm nhu cầu năng lượng

+ Tốc độ tăng trưởng ở tuổi vị thành niên nhanh bằng trẻ em đang bình thường

- Tương tác thuốc-chất dinh dưỡng có thể xảy ra

+ Thuốc trợ tim

+ Nhiều chất bổ sung dinh dưỡng được quảng cáo cho các gia đình có trẻ em bị Down

e. Loạn dưỡng cơ bắp

- Loạn dưỡng cơ là sự thoái hóa tiến triển của chức năng cơ. Nhiều nhất phổ biến là một dạng di truyền được gọi là chứng loạn dưỡng cơ Duchenne. Các loại khác bao gồm teo cơ tủy sống (SMA), nhược cơ và loạn dưỡng cơ.

- Các tác động có thể xảy ra đối với nhu cầu chất dinh dưỡng
- Việc ăn không đầy đủ có liên quan đến một số vấn đề có thể liên quan đến loạn dưỡng cơ bắp:

- + Khó ăn liên quan đến cơ mặt yếu và / hoặc định vị không đúng

- + Mệt mỏi trong giờ ăn do khó ăn và các vấn đề về hô hấp

- Tiêu thụ quá nhiều là một lý do khiến tình trạng thừa cân và béo phì phổ biến sau này thời thơ ấu và thời niên thiếu:

- + Giảm hoạt động thể chất do khả năng xung kích giảm

- + Tăng thoái hóa cơ và thay đổi thành phần cơ thể

- Tương tác thuốc-chất dinh dưỡng có thể xảy ra

- + Liệu pháp steroid (ví dụ, prednisone)

g. Myelomeningocele (nứt đốt sống)

- Myelomeningocele là do ống thần kinh không đóng hoàn toàn trong quá trình sự phát triển của bào thai, dẫn đến một tổn thương dọc theo tủy sống. Mức độ nhược cơ và liệt phụ thuộc vào mức độ của tổn thương (cao hay thấp dọc theo tủy sống).

- Các tác động có thể xảy ra đối với nhu cầu chất dinh dưỡng

- Lượng ăn vào không đủ có thể là một vấn đề ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ:

- + Các vấn đề với cho ăn, bao gồm phản xạ bịt miệng bất thường và các vấn đề với hút và nuốt, cản trở lượng ăn vào (phổ biến hơn ở những trẻ bị dị tật Arnold Chiari)

- + Khó khăn về vị trí và tư thế, ảnh hưởng đến việc cung cấp đủ lượng

- Nhu cầu tăng lên của một số chất dinh dưỡng có thể xuất hiện do các vấn đề liên quan với sự rối loạn:

- + Các vấn đề về ruột và bàng quang, thường ảnh hưởng việc hấp thu chất lỏng và chất xơ

- + Loét tì đè và các vấn đề khác phổ biến ở trẻ em bị myelomeningocele,

- + Tăng nhu cầu chất dinh dưỡng (năng lượng, protein, chất lỏng, vi chất dinh dưỡng)

- Nhu cầu năng lượng giảm có thể do các yếu tố liên quan đến rối loạn:

- + Tầm vóc thấp, thường gặp ở trẻ em bị u xơ tủy

- + Khối lượng cơ nhỏ hơn

- + Giảm mức độ hoạt động thể chất

- Tương tác thuốc-chất dinh dưỡng có thể xảy ra
- + Thuốc chống co giật
- + Thuốc điều trị bàng quang thần kinh

h. Hội chứng Prader-Willi

- Ở trẻ sơ sinh, hội chứng này được đặc trưng bởi trương lực cơ yếu (hạ huyết áp), khó khăn khi cho ăn, tăng trưởng kém và chậm phát triển. Ngay từ khi còn rất nhỏ, trẻ bị ảnh hưởng nghiêm trọng bởi sự thèm ăn không kiểm soát, dẫn đến ăn quá nhiều (hyperphagia) và béo phì.

- Một số người mắc hội chứng Prader-Willi, đặc biệt là những người mắc bệnh béo phì, cũng phát triển bệnh tiểu đường tuýp 2 (dạng tiểu đường phổ biến nhất).

- Các tác động có thể xảy ra đối với nhu cầu chất dinh dưỡng
- Ăn không đủ lượng rất phổ biến ở trẻ sơ sinh.
- Khó bú do các vấn đề về bú và giảm trương lực cơ
- Việc hấp thụ quá nhiều năng lượng khi còn nhỏ dẫn đến các vấn đề về thừa cân và béo phì:
 - + Tâm vóc thấp góp phần làm giảm nhu cầu năng lượng
 - + Giảm trương lực cơ và các vấn đề về phối hợp cơ, dẫn đến giảm thể chất mức độ hoạt động và nhu cầu năng lượng giảm
 - + Ăn quá nhiều và không có dấu hiệu no, dẫn đến lượng tiêu thụ quá nhiều
 - + Nhu cầu năng lượng thấp hơn nhu cầu trẻ em không mắc hội chứng Prader-Willi

i. Hội chứng Turner

- Hội chứng Turner là một khiếm khuyết di truyền do sự thiếu một nhiễm sắc thể X. Những người mắc hội chứng Turner thường bị suy buồng trứng, khuyết tật mô sinh dục, các vấn đề về tim và tuần hoàn và tầm vóc thấp.

- Các tác động có thể xảy ra đối với nhu cầu chất dinh dưỡng
- Nhu cầu năng lượng giảm có thể dẫn đến các vấn đề về thừa cân và béo phì, đặc biệt là sau này trong thời thơ ấu và thanh thiếu niên:
 - + Tầm vóc thấp làm cho nhu cầu năng lượng (kilocalories / ngày) ít hơn so với thông thường, trẻ em đang phát triển

2.4. Nuôi dưỡng

Trẻ mắc dị tật cần sự chăm sóc đặc biệt gặp nhiều khó khăn trong quá trình ăn uống. Mức độ khó khăn khác nhau tùy theo dị tật mắc phải. Khi có các

dấu hiệu về ăn uống này, trẻ cần được khám và tư vấn cách nuôi dưỡng, chăm sóc phù hợp bởi cán bộ y tế chuyên sâu.

a. Tăng trương lực

Chúng tăng trương lực, thường gặp ở trẻ em bị rối loạn thần kinh cơ, có thể gây ra một số vấn đề liên quan đến cho ăn và ăn uống:

- Môi thu lại –mặt bị kéo ra khỏi đường giữa trong một nụ cười “mím cười” chặt chẽ,

- Lực đẩy của lưỡi - lưỡi kéo dài ra một cách mạnh mẽ, thường để đáp ứng với miệng

kích thích kinh tế

- Lực đẩy hàm – hàm dưới mở ra một cách mạnh mẽ

- Phản xạ cắn cơ - miệng không tự chủ ngậm chặt khi được kích thích bằng miệng

(đặc biệt là chạm vào răng và nướu)

- Các vấn đề với định vị

b. Giảm trương lực cơ

Giảm trương lực cơ, hoặc trương lực cơ thấp, có thể dẫn đến các vấn đề liên quan đến ăn uống:

- Cơ hàm và môi khép lại kém, cản trở việc nhai và nuốt

- Các vấn đề với định vị

- Chảy nước dãi

c. Quá mẫn cảm

Quá mẫn cảm, hoặc cảm giác phòng vệ, có thể cản trở việc ăn uống:

- Phản xạ cắn quá mức

- Phản xạ bịt miệng tăng động

- Không thích các kết cấu khác nhau

d. Phát triển chưa đầy đủ

Sự phát triển chưa đầy đủ có thể đi kèm với việc duy trì các phản xạ bao gồm đẩy lưỡi, phản xạ cắn và phản xạ tạo rãnh. Ngoài ra, phản xạ bịt miệng có thể chưa hoàn thiện, ngăn trẻ ăn thức ăn đặc.

e. Trào ngược dạ dày thực quản

Trào ngược dạ dày thực quản (GER) là sự trào ngược của các chất trong dạ dày vào thực quản, thường do cơ thắt thực quản yếu. GER có thể phổ biến trong số trẻ em bị rối loạn thần kinh cơ. GER có thể dẫn đến các vấn đề với cho ăn:

- Việc hút có thể dẫn đến việc uống không an toàn
- Không thích cho ăn có thể dẫn đến cảm giác đau và khó chịu khi được cho ăn

g. Các vấn đề về vận động miệng khác

Các vấn đề về vận động miệng khác bao gồm:

- Hút lưỡi – lưỡi bị kéo lại trong miệng và có thể gây tắc nghẽn đường thở
- Hẹp hàm – hàm nhỏ hơn bị kéo ra sau một cách không chủ ý
- Nghiến hàm - hàm khép chặt, không tự chủ
- Chảy nước mũi – thức ăn hoặc chất lỏng di chuyển vào xoang dưới và mũi trong nuốt và có thể chảy ra từ mũi

h. Bại não

Các vấn đề tiềm ẩn cho ăn có thể bao gồm:

- Lực đẩy và không phối hợp của lưỡi
- Hút môi
- Tăng phản xạ cắn
- Các vấn đề với ngậm / nuốt
- Giảm trương lực cơ ảnh hưởng đến miệng
- Giảm trương lực cơ cản trở việc định vị thích hợp

i. Sứt môi và hở hàm ếch

- Sứt môi, hở hàm ếch là những dị tật bẩm sinh. Khe hở môi là một vết nứt (hoặc các vết nứt) trong môi trên. Khe hở vòm miệng là một khe hở trong vòm miệng. Sứt môi và khe hở vòm miệng có thể đồng thời hoặc không đồng thời. Vá khe hở môi thường được thực hiện trong vài tháng đầu tiên của cuộc đời, và sửa chữa hở hàm ếch thường được thực hiện sau.

- Trẻ em bị sứt môi và / hoặc hở hàm ếch thường được theo dõi bởi một đội các bác sĩ chuyên khoa tại một trung tâm sơ mắt.

- Các vấn đề cho ăn tiềm ẩn có thể bao gồm

+ Khả năng bú hiệu quả của trẻ sơ sinh có thể bị suy giảm do đó cần hướng dẫn bà mẹ cách cho trẻ ăn phù hợp

- + Khả năng phối hợp nhai và nuốt thức ăn rắn bị suy giảm

k. Hội chứng Down (trisomy 21)

- Các vấn đề tiềm ẩn cho ăn có thể bao gồm:

- + Kiểm soát lưỡi, các vấn đề về nhô ra lưỡi, đẩy lưỡi
- + Sức chịu đựng khi cho ăn vì các vấn đề về tim (chủ yếu đối với trẻ sơ sinh)
- + Các vấn đề về vận động miệng

- Trẻ em đã trải qua nhiều thủ thuật y tế, đặc biệt là xung quanh miệng và đầu có thể quá nhạy cảm với các kích thích ở miệng. Do đó, cần có những nhân viên y tế có kinh nghiệm để có thể nuôi dưỡng đường miệng thành công. Tương tự với trường hợp của những trẻ đã từng gặp vấn đề về trào ngược.

l. Hội chứng Prader-Willi

Các vấn đề tiềm ẩn cho ăn có thể bao gồm:

- Giảm trương lực cơ khi còn nhỏ
- Bú yếu khi còn là trẻ sơ sinh

m. Hội chứng Rett

- Hội chứng Rett là một chứng rối loạn phát triển thần kinh xảy ra ở nữ giới. Tiêu biểu, thời kỳ sơ sinh là bình thường, nhưng tình trạng suy giảm tiến triển xảy ra sau thời kỳ sơ sinh, với các cơn co giật và tật đầu nhỏ. Các vấn đề về tăng trưởng, rối loạn vận động miệng có thể xuất hiện.

- Các vấn đề cho ăn tiềm ẩn có thể bao gồm
- + Các vấn đề về khép môi và chảy nhiều nước dãi
- + Mất kỹ năng ăn khi tình trạng bệnh tiến triển

n. Các dị tật khác có thể gây ra các vấn đề về ăn uống liên quan:

- Dị tật sọ não, trong đó các vấn đề về giải phẫu gây trở ngại cho việc ăn uống và cho ăn

- Chậm phát triển, trong đó các kỹ năng vận động miệng hoặc tự ăn bị suy giảm
- Chứng loạn dưỡng cơ, trong đó các vấn đề về vận động miệng hoặc các lý do khác gây ra các vấn đề với tự ăn tồn tại

- Hội chứng Williams, nơi phát triển răng bất thường và các động cơ miệng khác vấn đề tồn tại

- Tình trạng phát triển thần kinh làm suy giảm các khía cạnh cơ học của việc ăn uống (ví dụ Dị tật Arnold-Chiari liên quan đến myelomeningocele có thể gây trở ngại cho nuốt)

2.5. Bù dịch

Các vấn đề về bù thường gặp ở nhiều trẻ em có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt. Việc ngăn ngừa mất nước rất quan trọng đối với trẻ. Các vấn đề

khác, chẳng hạn như táo bón, có thể không có nguy cơ sức khỏe ngay lập tức, nhưng có thể ảnh hưởng đến tình trạng dinh dưỡng của trẻ (ví dụ: táo bón thường dẫn đến giảm lượng thức ăn ăn vào).

a. Nhu cầu nước/ chất lỏng

- Có một số phương pháp được sử dụng để ước tính nhu cầu chất lỏng của trẻ. Cho dù phương pháp nào được sử dụng, điều quan trọng là phải xem xét các yếu tố có thể làm tăng nhu cầu nước/ chất lỏng của trẻ

- Trẻ sơ sinh khỏe mạnh: 1,5 mL / kcal / ngày cho trẻ sơ sinh khỏe mạnh hoặc 80 đến 120 mL / kg / ngày (cho trẻ sơ sinh đến 10 kg)

- Đối với trẻ sinh non, hãy tham khảo ý kiến của các thầy thuốc chuyên khoa, đặc biệt là về các dị tật chẳng hạn như loạn sản phế quản phổi (BPD) hoặc các tình trạng tim, trong đó nhu cầu chất lỏng có thể tăng hoặc giảm tùy theo loại bệnh, mức độ trầm trọng của bệnh.

- Trẻ em khỏe mạnh

+ 80 đến 120 mL/kg/ngày (đối với trẻ em dưới 10 kg)

+ 1000 mL/ngày + 50 mL/kg trên 10 kg (đối với trẻ 10-20 kg)

+1500 mL/ngày + 20 mL/kg trên 20 kg (đối với trẻ trên 20 kg) hoặc 50 đến 60 ml/ kg/ngày.

b. Vấn đề về mất cân bằng nước, chất lỏng

*** Bại não**

- Các tác động có thể xảy ra đối với tình trạng chất lỏng và chức năng ruột

- Trạng thái chất lỏng có thể bị ảnh hưởng do các vấn đề liên quan đến bại não:

+ Các vấn đề về giao tiếp khiến trẻ không thể hiện khát

+ Các vấn đề về vận động miệng gây khó khăn trong việc uống đủ lượng chất lỏng

+ Các vấn đề về chảy nước dãi làm tăng nhu cầu chất lỏng

- Táo bón là một vấn đề đối với nhiều trẻ em bị bại não do:

+ Thay đổi trương lực cơ (tăng và / hoặc giảm trương lực cơ)

+ Giảm khả năng di chuyển

+ Tương tác thuốc - chất dinh dưỡng

+ Các vấn đề về vận động miệng dẫn đến lượng chất lỏng ít hoặc ít chất xơ (ví dụ: do vấn đề với kết cấu hoặc chất lỏng nhất định)

- Tiêu chảy có thể là một vấn đề đối với trẻ bại não vì: Tương tác thuốc - chất dinh dưỡng

*** Hội chứng Down (trisomy 21)**

- Các tác động có thể xảy ra đối với tình trạng mất cân bằng nước/ chất lỏng

+ Sự phát triển kỹ năng cho ăn hạn chế, ngăn cản việc cung cấp đủ chất lỏng

+ Các vấn đề về tim đôi khi cần hạn chế chất lỏng

- Táo bón là một vấn đề đối với nhiều trẻ em mắc hội chứng Down vì một số do

+ Hạn chế phát triển kỹ năng cho ăn, ngăn cản lượng chất lỏng và chất xơ hấp thụ đầy đủ

+ Dị tật đường tiêu hóa

+ Giảm trương lực cơ

- Tiêu chảy có thể là một vấn đề đối với trẻ em mắc hội chứng Down: Hấp thu kém do dị tật GI.

*** Loạn dưỡng cơ bắp**

- Các tác động có thể xảy ra đối với tình trạng mất cân bằng nước/chất lỏng

- Mất cân bằng nước/chất lỏng có thể bị ảnh hưởng do các vấn đề liên quan đến chứng loạn dưỡng cơ: Khó khăn với các kỹ năng cho ăn, ngăn cản việc hấp thụ đủ chất lỏng

- Táo bón là một vấn đề đối với nhiều trẻ em bị chứng loạn dưỡng cơ vì

+ Khả năng di chuyển hạn chế

+ Khó khăn với các kỹ năng cho ăn, ngăn cản việc hấp thụ đủ chất xơ

+ Tương tác thuốc - chất dinh dưỡng

+ Táo bón là một vấn đề đối với trẻ em bị chứng loạn dưỡng cơ, đặc biệt là khi cơ ruột bị ảnh hưởng và nhu động ruột bị suy giảm.

- Tiêu chảy có thể là một vấn đề đối với trẻ em bị chứng loạn dưỡng cơ vì: Tương tác thuốc - chất dinh dưỡng

*** Myelomeningocele (nứt đốt sống)**

- Các tác động có thể xảy ra đối với tình trạng mất cân bằng nước/chất lỏng liên quan đến myelomeningocele:

+ Các vấn đề với việc cho ăn (ví dụ, khó định vị và tư thế) có thể dẫn đến uống không đủ chất lỏng

+ Bàng quang sinh thần kinh (không hoạt động) là kết quả của tình trạng tê liệt và có thể phổ biến ở trẻ em với myelomeningocele. Một lượng chất lỏng đầy đủ và bàng quang thường xuyên làm trống giúp ngăn ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu thường xuyên

- Táo bón là một vấn đề đối với nhiều trẻ em với myelomeningocele cho một số lý do:

+ Ruột thần kinh (không hoạt động)

+ Giảm khả năng vận động

+ Tương tác thuốc - chất dinh dưỡng (ví dụ: thuốc được sử dụng cho bàng quang thần kinh)

+ Các vấn đề với việc cho ăn (ví dụ, khó định vị và tư thế) có thể dẫn đến lượng chất xơ không đủ

c. Chăm sóc y tế đối với trẻ mất cân bằng nước/ chất lỏng

- Các can thiệp dinh dưỡng có thể ngăn chặn các biến chứng liên quan đến sự mất cân bằng

- Tiêu chảy gây mất nước cần được cấp cứu ngay lập tức

- Phòng ngừa và điều trị táo bón thường bao gồm sự kết hợp của các phương pháp sau:

+ Cung cấp đủ chất xơ

+ Uống đầy đủ chất lỏng

+ Tăng mức độ hoạt động thể chất, càng tốt

+ Xây dựng thói quen đi tiêu thường xuyên hoặc thói quen đi vệ sinh

+ Sử dụng thuốc nhuận tràng thích hợp

- Một trong những cách tiếp cận chính để ngăn ngừa táo bón là đảm bảo một lượng chất xơ đầy đủ. Một số cách thiết thực để tăng lượng chất xơ của trẻ:

+ Cám chưa qua chế biến (thêm 1-3 muỗng canh mỗi ngày vào thức ăn. Cung cấp đầy đủ chất lỏng.)

+ Ngũ cốc nguyên hạt, bánh mì và bánh quy giòn

+ Trái cây sống, nấu chín hoặc sấy khô (đặc biệt là mận khô và nước ép mận khô)

+ Rau sống hoặc nấu chín, bỏ vỏ

+ Các loại đậu (đậu, đậu Hà Lan tách hạt, đậu lăng)

+ Cần nhắc sử dụng các sản phẩm bổ sung chất xơ: Khi tăng lượng chất xơ cho trẻ, cần đảm bảo rằng trẻ được cung cấp đầy đủ lượng chất lỏng. Tăng chất xơ mà không có đủ chất lỏng có thể làm trầm trọng thêm các vấn đề với táo bón.

BÀI 3. THIẾT BỊ, DỤNG CỤ VÀ HỌC LIỆU TRONG CAN THIỆP SỚM

1. Thiết bị, dụng cụ

- Thiết bị và dụng cụ sử dụng trong Can thiệp sớm phụ thuộc vào tình trạng của trẻ và cách tiếp cận của người thực hiện Can thiệp. Dụng cụ quan trọng nhất chính là đồ chơi và cách chơi, trẻ sẽ học mọi thứ thông qua kỹ năng chơi.

- Theo khuyến cáo của Đơn vị phụ trách trẻ nhỏ (Division of Early Childhood - DEC): “Môi trường tự nhiên trong điều trị can thiệp sớm là một giá trị, hỗ trợ quyền lợi của tất cả trẻ em, bất kể những khả năng đa dạng của chúng, để tham gia tích cực vào bối cảnh tự nhiên trong cộng đồng của trẻ. Một môi trường tự nhiên là môi trường mà trẻ sẽ sống trong môi trường đó, nếu trẻ không bị khuyết tật”.

1.1 Can thiệp kỹ năng vận động thô

Sử dụng các thiết bị, dụng cụ hỗ trợ trẻ tăng thăng bằng, cải thiện trương lực cơ, tăng sức mạnh cơ, tăng tầm vận động khớp như: banh, bục, gối, xe đạp,...

1.2 Can thiệp kỹ năng vận động tinh

Sử dụng những đồ chơi và vật dụng quen thuộc với trẻ như đất sét, khối gỗ, banh bóng nhỏ, bút màu và giấy vẽ, đồ chơi dụng cụ nhà bếp, xe hoặc búp bê.

1.3 Can thiệp chức năng xử lý cảm giác

Tùy thuộc vào thiết kế của phòng cảm giác hay các dụng cụ có sẵn tại cơ sở y tế hoặc chính gia đình trẻ như: Xích đu, bóng trị liệu, hệ thống thay đổi âm thanh và màu sắc đèn, thảm mát-xa, các khối gỗ hoặc mút tạo các loại địa hình, nhà banh, thảm nhún lò xo, cầu trượt, xà đu, thang dây, hệ thống leo núi nhân tạo, đồ chơi với nhiều chất liệu khác nhau, môi trường đa dạng (cát, nước, đất,...)...

1.4 Can thiệp các hoạt động sinh hoạt hàng ngày

- Bàn ghế với độ cao phù hợp hoặc các thiết bị hỗ trợ tư thế cho trẻ khi thực hiện các hoạt động sinh hoạt hàng ngày.

- Ăn uống: Chén, đĩa, muỗng, tô,... và thực phẩm phù hợp.

- Vệ sinh cá nhân: bàn chải, khăn, sữa tắm, kem đánh răng và các loại mỹ phẩm khác.

- Mặc quần áo: Mô hình với các chất liệu khác nhau, búp bê, quần áo của chính trẻ.

- Đi vệ sinh: Nhà vệ sinh hoặc bồn, quần áo và các thiết bị tùy thuộc vào trẻ.

1.5 Can thiệp kỹ năng giao tiếp

Thiết bị hỗ trợ trẻ thuận lợi hơn khi giao tiếp như: máy trợ thính, bảng giao tiếp,...

Các dụng cụ được sử dụng để dạy như thẻ hình ảnh theo chủ đề, thiết bị âm thanh, đồ chơi,...

1.6 Can thiệp kỹ năng học

- Tùy thuộc vào khả năng của trẻ và mục đích can thiệp để lựa chọn dụng cụ cho phù hợp.

- Sử dụng các bề mặt khác nhau để viết như: giấy, cát, nền đất, màn hình các thiết bị,...

- Bút: bút chì, bút mực, bút màu và các loại khác

- Đồ chơi phụ vụ việc học.

2. Học liệu

Các chuyên gia có thể tham khảo từ nhiều nguồn học liệu khác nhau và liên tục cập nhật kiến thức mới từ các tạp chí khoa học, sách và các trang web chính thống từ các tổ chức.

2.1. Sách

- Occupational Therapy for Children by Jane Case-Smith, Jane Clifford, 6th Edition (2011)

- Early Intervention for Young Children with Autism Spectrum Disorder by Russell Lang, Terry B.Hancock, Nirbhay N.Singh (2016)

2.2. Trang web

a. Đơn vị phụ trách trẻ nhỏ (Division of Early Childhood – DEC)

- Link: <https://www.dec-sped.org/>

- Đơn vị phụ trách trẻ nhỏ (DEC) của Hội đồng Phụ trách trẻ đặc biệt (Council for Exceptional Children – CEC). Đơn vị thúc đẩy các chính sách và tiến bộ các thực hành dựa trên bằng chứng để hỗ trợ các gia đình và tăng cường sự phát triển tối ưu của trẻ nhỏ (0-8 tuổi) có (hoặc có) nguy cơ bị chậm phát triển và khuyết tật. DEC là một tổ chức thành viên quốc tế, phi lợi nhuận dành cho những người làm việc cùng hoặc thay mặt cho trẻ nhỏ (0-8 tuổi) khuyết tật có các nhu cầu đặc biệt khác và gia đình của chúng.

b. Đạo luật Giáo dục Cá nhân Khuyết tật (Individuals with Disabilities Education Act - IDEA)

- Link: <http://idea.ed.gov/>

- IDEA thuộc Bộ Giáo dục Hoa Kỳ là luật cung cấp một nền giáo dục công lập miễn phí cho trẻ em khuyết tật đủ điều kiện trên toàn Hoa Kỳ và đảm bảo giáo dục đặc biệt và các dịch vụ liên quan khác và dịch vụ can thiệp sớm.

- IDEA cung cấp các khoản tài trợ cho các cơ quan giáo dục nhà nước, các cơ sở giáo dục Đại học và các tổ chức phi lợi nhuận khác để hỗ trợ nghiên cứu, phát triển kỹ thuật, công nghệ, chuẩn bị và phát triển nhân sự cũng như các trung tâm đào tạo và thông tin dành cho phụ huynh.

- Trẻ sơ sinh đến 2 tuổi nhận các dịch vụ can thiệp sớm theo phần C của IDEA. Trẻ em và thanh thiếu niên từ 3 đến 21 tuổi nhận các dịch vụ liên quan theo phần B của IDEA.

BÀI 4. THIẾT BỊ, DỤNG CỤ VÀ CÔNG CỤ TRỢ GIÚP

I. TỔNG QUAN

1. Giới thiệu

- Trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ học tập bằng cách tương tác với mọi người, đồ vật và môi trường xung quanh. Khuyết tật và các giới hạn chức năng làm hạn chế khả năng chủ động khám phá môi trường của trẻ, và có thể gây ra sự chậm phát triển về thể chất, nhận thức, giao tiếp xã hội, cảm xúc và khả năng thích nghi. Các Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp (Assistive Technology - AT) có thể cung cấp khả năng tiếp cận môi trường-xã hội cho trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ có các nhu cầu đặc biệt. Dù những món đồ đơn giản như đồ chơi (lục lạc, thổi bong bóng, bập lò xo...) hoặc phức tạp như một thiết bị giao tiếp tăng cường chạy trên máy tính (điện thoại thông minh, máy tính bảng, chuông báo thông minh...) thì AT cũng có thể đóng vai trò tích cực trong cuộc sống hàng ngày của trẻ khuyết tật. AT có thể làm cho môi trường gia đình và cộng đồng của trẻ ít hạn chế hơn, dễ dàng tiếp cận, và tối đa hoá mức độ độc lập.

- Với những tiến bộ nhanh chóng trong công nghệ và các sáng tạo mới đang mở kỳ vọng thiết bị công nghệ trợ giúp sẽ là một phần cơ bản của các chương trình can thiệp sớm cho trẻ em khuyết tật. Mặc dù thiết bị công nghệ trợ giúp có thể không phải là giải pháp triệt để, nhưng nó được coi là cần thiết cho sự hoà nhập và phát triển của trẻ. Vì vậy AT nên được đưa vào kế hoạch can thiệp sớm và nhóm làm việc đa ngành nên cân nhắc cùng nhau thảo luận để chọn ra các thiết bị đáp ứng tốt nhất cho nhu cầu phát triển của trẻ.

- Nghiên cứu trong lĩnh vực AT cho thấy rằng việc thành thạo một số kỹ năng không phải là điều kiện tiên quyết để quyết định cá nhân đó có sử dụng công nghệ hỗ trợ hay không. Ví dụ, một đứa trẻ không cần thiết phải thành thạo các kỹ năng sử dụng bàn phím trước khi có thể sử dụng máy tính. Bằng cách sử dụng một hoặc hai phím hoặc màn hình cảm ứng, nhiều trẻ nhỏ có thể được hưởng lợi từ việc sử dụng phần mềm máy tính và giáo dục. Tương tự, những trẻ có khả năng nói hạn chế, chưa thành thạo lời nói bằng miệng, được hưởng lợi từ việc sử dụng các thiết bị giao tiếp tăng cường trong khi chúng tiếp tục cố gắng phát triển ngôn ngữ nói. Nhiều chuyên gia nhận thấy rằng việc sử dụng sớm các thiết bị AT đơn giản sẽ giúp trẻ sử dụng các thiết bị phức tạp sau này.

2. Định nghĩa

- Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp (Assistive Technology: AT) là một thuật ngữ chung nói đến các hệ thống và dịch vụ liên quan đến phân phối các sản phẩm và dịch vụ trợ giúp.

- Có nhiều định nghĩa về AT. Phân loại Quốc tế về Hoạt động chức năng, Khuyết tật và Sức khoẻ (ICF) định nghĩa các sản phẩm và công nghệ trợ giúp là bất cứ sản phẩm, công cụ, dụng cụ hoặc kỹ thuật nào được sửa đổi hoặc thiết kế riêng nhằm cải thiện chức năng của một NKT.

- Từ định nghĩa của ICF, tổ chức chuẩn hoá Quốc tế (ISO) định nghĩa các sản phẩm trợ giúp một cách rộng hơn là bất cứ sản phẩm, được sản xuất đặc biệt hoặc phổ thông, được sử dụng hoặc dành cho người khuyết tật để tham gia, bảo vệ, nâng đỡ, tập luyện, đo lường hoặc thay thế các cấu trúc hay chức năng cơ thể và các hoạt động; hoặc để phòng ngừa các khiếm khuyết, giới hạn hoạt động và hạn chế tham gia. Chúng bao gồm các dụng cụ, công cụ và phần mềm.

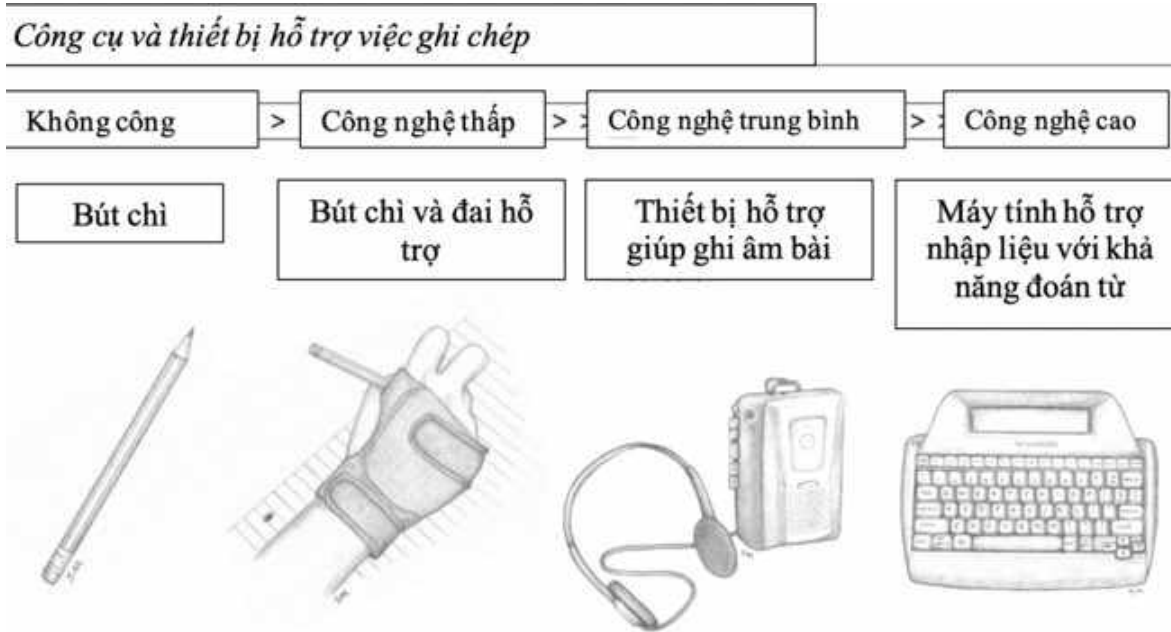
- Khi phù hợp với người sử dụng và môi trường người sử dụng, công nghệ trợ giúp là một công cụ rất hiệu quả để tăng sự độc lập và cải thiện sự tham gia. Nó giúp người khuyết tật di chuyển, giao tiếp hiệu quả hơn, nghe và nhìn tốt hơn và tham gia đầy đủ hơn vào các hoạt động học tập, làm việc và vui chơi giải trí.

- Hơn nữa, công nghệ trợ giúp hỗ trợ NKT tiếp cận và hưởng các quyền của mình: làm những việc có giá trị với họ, cải thiện lòng tự trọng; làm giảm khoảng cách giữa người có và không có khuyết tật, và giảm chi phí cho các dịch vụ y tế và chăm sóc cá nhân, giáo dục đào tạo, việc làm.

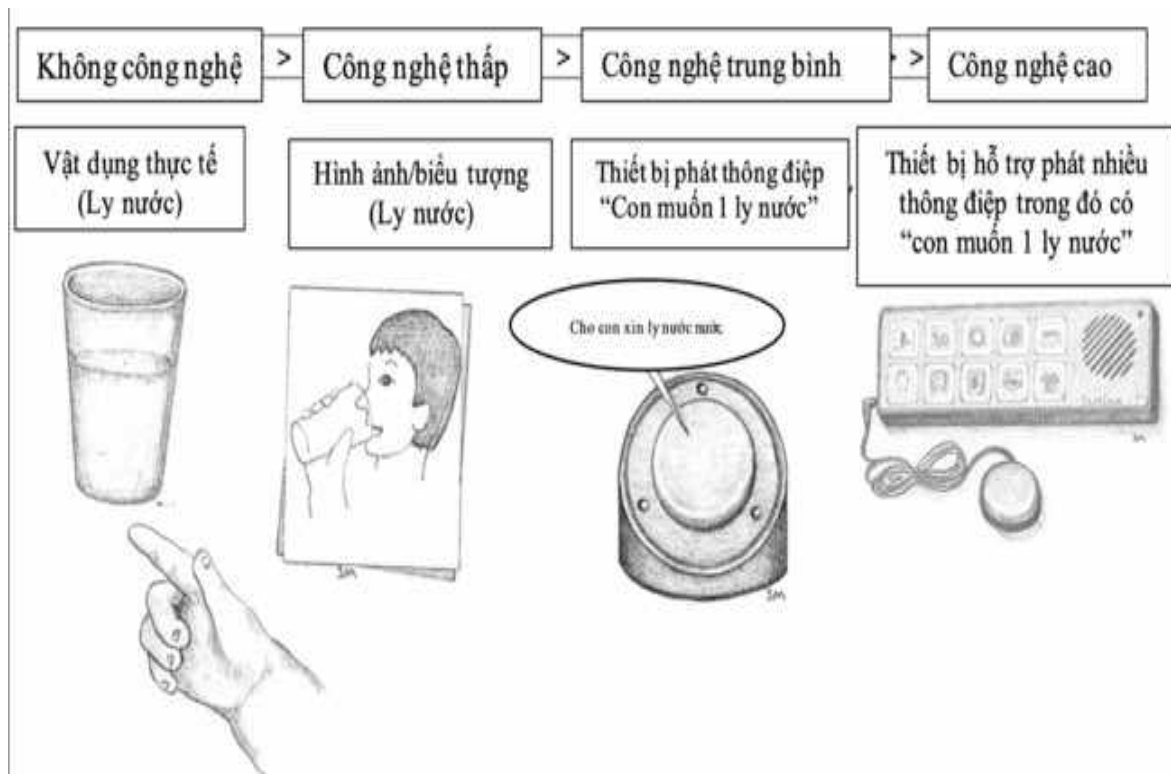
- Ví dụ về Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp cho trẻ khuyết tật

+ Các AT có thể là các vật dụng hay dịch vụ đơn giản đến phức tạp. AT đôi khi được phân loại là: không có công nghệ (không có thiết bị đặc biệt); công nghệ thấp (thích ứng đơn giản mà không cần pin hoặc thiết bị điện tử); công nghệ trung bình (hoạt động bằng pin hoặc các thiết bị điện tử đơn giản hoặc thích ứng); hoặc, công nghệ cao (thiết bị điều khiển điện tử hoặc máy tính phức tạp). Từ kinh nghiệm, trẻ em, phụ huynh, giáo viên, và các nhà trị liệu thấy rằng tốt nhất là sử dụng công nghệ đơn giản nhất sẽ đáp ứng được nhu cầu đã xác định.



















































Ví dụ 1: các mức AT cho hoạt động “ghi chép” có thể trông như thế này:



Ví dụ 2: Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp tăng cường cho giao tiếp bổ sung và thay thế (AAC)



Ví dụ 3: danh sách 50 loại thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp ưu tiên theo tổ chức Y tế thế giới (WHO)

| | | | | | | | | | | | |
|----|---|---|----|-------------------------------------|---|----|---|---|----|------------------------------------|---|
| 1 | DỤNG CỤ PHÁT TIN HIỆU BẢNG ÂM THANH, ÂNH SÁNG, KUNG |  | 7 | MÀN HÌNH CHỮ ĐÍCH (PHỤ ĐỀ) |  | 13 | THIẾT BỊ PHÁT HIỆN TẾ NGÃ |  | 19 | DỤNG CỤ HỖ TRỢ KIỂM soát THỜI TIÊU |  |
| 2 | MÁY NGHE NHẠC |  | 8 | NỆP BÀN CHÂN |  | 14 | CÔNG NGHỆ CHUYỂN ĐỔI CỤ CHỈ THANH LỜI NÓI |  | 20 | PHẦN MỀM CHUYỂN VÀ BÀN PHÍM |  |
| 3 | MÀN HÌNH HIỂN CHỮ NÓI BRAILLE |  | 9 | BẢNG SÁCH/THẺ HIỂN HIỂU TRỢ GIAO |  | 15 | HỆ THỐNG ĐỊNH VỊ (GPS) |  | 21 | DỤNG CỤ KHUYẾT BẠI ĐIỆN TỬ |  |
| 4 | DỤNG CỤ VIẾT CHỮ NÓI BRAILLE |  | 10 | PHẦN MỀM HỖ TRỢ GIAO TIẾP |  | 16 | THANH VỊ |  | 22 | DỤNG CỤ KHUYẾT BẠI CẢM TAY |  |
| 5 | GÁY |  | 11 | SANG TAY/ SANG KHIUỖ |  | 17 | MÁY TRỢ THÍNH |  | 23 | NỆP CHỈ ĐƯỜI |  |
| 6 | GHẾ TẮM |  | 12 | DỤNG CỤ GIAO TIẾP CHO NGƯỜI MÙ Điếc |  | 18 | MÁY FM |  | 24 | NỆP CỘT SỐNG |  |
| 25 | NỆP CHỈ TRÊN |  | 31 | DỤNG CỤ CHỈNH HÌNH CHỮ ĐỌC |  | 37 | KÍNH VÀ CÁC DỤNG CỤ BẢO VỆ MẮT |  | 44 | KHUNG GI KHÔNG BÀN HỒ |  |
| 26 | THIẾT BỊ HỖ TRỢ CÁ NHÂN ĐIỆN TỬ |  | 32 | BỘ XÌN ĐIỆN ĐỘNG |  | 38 | KHUNG TẬP ĐỒNG |  | 45 | ĐỒNG HỒ ĐỌC GIỜ |  |
| 27 | HỆ THỐNG BẢO ĐỘNG KHAN CẤP CẢ MIỀN |  | 33 | MÁY GIẾ AM |  | 39 | GIẤY CHỈNH HÌNH GIẤY CHO BỆNH NHÂN TIỂU ĐƯỜNG |  | 46 | XE LÀN TAY THƯỜNG |  |
| 28 | DỤNG CỤ ĐỂ THUỐC |  | 34 | KHUNG HỒ CỎ BÀN HỒ |  | 40 | DỤNG CỤ THÊM GIỜ/QUẢN LÝ THỜI GIỜ |  | 47 | XE LÀN TAY CÓ TRỢ LỰC |  |
| 29 | GÓI NHẸM NẶNG ĐỒ |  | 35 | DỤNG CỤ ĐỌC MÀN HÌNH |  | 41 | DỤNG CỤ/ THIẾT BỊ HỖ TRỢ CẢM TAY |  | 48 | XE LÀN TAY VỚI DỤNG CỤ NẶNG ĐỒ |  |
| 30 | NỆM CHỐNG LƯỢT |  | 36 | ĐIỆN THOẠI ĐƠN GIẢN |  | 42 | XE ĐẠP 3 BÀN HỒ |  | 49 | XE LÀN ĐIỆN |  |
| | | | | | | 43 | DỤNG CỤ GIAO TIẾP BẰNG VIDEO |  | 50 | GIẤY TRẮNG CHO NGƯỜI MÙ |  |

II. CÁC LOẠI THIẾT BỊ, DỤNG CỤ & DỤNG CỤ PHCN

1. Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp cho các kỹ năng vận động

Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp ổn định/thay đổi tư thế, vận động và di chuyển có thể cần thiết cho trẻ khuyết tật về thể chất. Những thiết bị này cho phép đưa trẻ tiếp cận nhiều hơn với các hoạt động tự nhiên đối với trẻ em ở cùng độ tuổi không bị khuyết tật. Chúng bao gồm cả hoạt động khám phá môi trường và học tập. Các thiết bị hỗ trợ ổn định tư thế, vận động và di chuyển

thường được coi là thiết bị y tế và thường được mua thông qua các cửa hàng bán thiết bị y tế. Đối với trẻ em khiếm thị cũng có thể cần thiết bị hỗ trợ đi lại.

| Các nhu cầu | Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp |
|---|--|
| Thay đổi tư thế: Khó lật, ngồi, bò, đứng | Khung hỗ trợ nằm nghiêng, nằm sấp hoặc nằm ngửa có khóa, nẹp chân hoặc tay, hỗ trợ bò, đệm lót sàn, đệm ghế, ghế trung chuyên, dây đai, khay, thiết bị hỗ trợ đứng, đệm hình lưới liềm, gối hoặc miếng đệm định vị, ghế bao đậu, túi cát, ghế bập bênh, ghế nhún, chuỗi hạt bò qua có nhạc |
| Vận động: Khó khăn bò, đi, chạy | Xe đẩy bằng tay hoặc có động cơ có chỗ ngồi/điều chỉnh an toàn, khung tập đi (có/không có bánh xe); các phương tiện di chuyển bằng tay hoặc có động cơ như xe lăn, xe ba bánh, xe tay ga, ván trượt thích hợp tại nhà với dây đai dán (velcro) và thiết bị an toàn (thiết bị bò cho trẻ sơ sinh); chân giả |
| Giới hạn tương tác cảm giác, thăng bằng, vận động thô, điều khiển vận động tinh | Nhà banh để kích thích chuyển động và phản hồi thị giác/xúc giác hoặc các hoạt động vận động thô và khéo léo, thảm hoặc nệm hơi, ván thăng bằng và ván bập bênh, xích đu, xích đu lưới, xe scooter cho trẻ em |
| Nhu cầu an toàn | Mũ bảo hiểm, miếng bảo vệ cằm, miếng đệm đầu gối và khuỷu tay, nẹp, dây đai, Velcro |
| Các vấn đề về vận động do thị lực kém hoặc mù lòa | Gậy dài, cảm biến hình ảnh điện tử cung cấp thông tin thông qua rung động; và các thiết bị hỗ trợ định vị để điều hướng từ nhà/trung tâm chăm sóc trẻ em/sân chơi, hoặc các biển báo "đọc/phát ra âm thanh" hoặc các điểm mốc đánh dấu |

2. Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp tăng cường cảm giác

Thiết bị hỗ trợ tăng cường cảm giác (Thiết bị trợ giúp nghe và nhìn) giúp trẻ em bị khiếm khuyết về giác quan tiếp cận với môi trường của chúng và giao tiếp một cách tinh tế hơn. Tăng độ tương phản, phóng to hình ảnh và sử dụng các vật liệu xúc giác và thính giác giúp trẻ bị mù hoặc thị lực kém. Bổ sung âm thanh hoặc sử dụng ngôn ngữ ký hiệu có thể giúp trẻ nghe được.



Hình: Dụng cụ kích thích trẻ bò qua chuỗi với nhạc



Hình: Nón bảo hiểm cho trẻ khi tham gia các hoạt động vận động

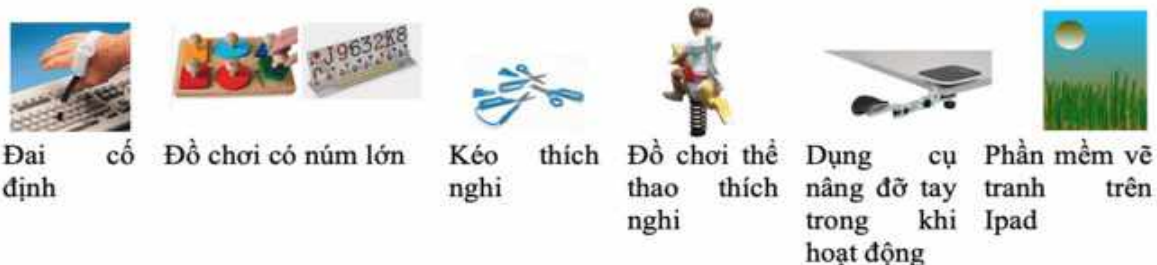


Hình: Nhà banh giúp kích thích cử động và phản hồi thị giác/xúc giác

| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp |
|------------------------------------|---|
| Đút ăn, ăn, và uống nước | Bình sữa, núm vú được thiết kế đặc biệt, dụng cụ ăn uống được thiết kế phù hợp hoặc tiện dụng, đĩa hoặc đĩa có nắp đậy, cốc chống tràn, ống hút/ống ăn, robot cho ăn bằng điện |
| Mặc quần áo | Quần áo thích nghi, dụng cụ hỗ trợ thay đồ, cây móc nối dài (cây vớ) |
| Đi vệ sinh, thay tã | Bàn thay đồ thích nghi, bàn cầu thiết kế đặc biệt, và thiết bị an toàn |
| Tắm rửa, chải chuốt | Dụng cụ hỗ trợ thích nghi để tắm (cây bông tắm, khăn tắm có gắn đai), chải tóc, bàn chải đánh răng được thiết kế đặc biệt; ghế tắm an toàn, thanh vịn, vòi hoa sen cầm tay cho bồn tắm; mũ bảo vệ đầu của em bé |

3. Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp các hoạt động tự chăm sóc

Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp tự chăm sóc là cần thiết cho một số trẻ em cần được hỗ trợ trong các hoạt động như ăn uống, mặc quần áo và đi vệ sinh. Đó là những kỹ năng rất quan trọng đối với sự gia tăng tính độc lập của trẻ.



4. Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp cho phép tạo động lực trong các hoạt động chơi, khám phá, và học hỏi

Hình: Các dụng cụ hỗ trợ tạo động lực cho các hoạt động học tập/vui chơi



Hình: Đồ chơi rung kích thích xúc giác



Hình: Đồ chơi kích thích cảm giác xúc giác/thính giác cho trẻ

5. Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp giao tiếp thay thế và tăng cường

Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp giao tiếp thay thế tăng cường hỗ trợ trẻ giao tiếp, hoà nhập xã hội và tăng cường mức độ độc lập. Giao tiếp là



Thẻ hình hỗ trợ giao tiếp

Thiết bị điện tử hỗ trợ giao tiếp

Hình: Công cụ và thiết bị hỗ trợ giao tiếp thay thế cho trẻ nhỏ (ACC)

một nhu cầu rất phức tạp bao gồm nói, nghe, phát triển ngôn ngữ và viết. Các bậc cha mẹ cũng như các chuyên gia thường đánh giá không toàn diện vai trò của các thiết bị và dụng cụ trợ giúp giao tiếp cho trẻ vì họ tin rằng một đứa trẻ trước tiên cần phát triển các kỹ năng bằng lời nói. Tuy nhiên, nghiên cứu cho thấy rằng các thiết bị AT thực sự hỗ trợ trong việc phát triển các tất cả kỹ năng ngôn ngữ.

| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp |
|---|---|
| Hạn chế nói, nghe, chậm phát triển ngôn ngữ | Bảng/hình ảnh với hệ thống ký hiệu (vật thật, tranh ảnh, biểu tượng); dán nhãn trong nhà, trường học hoặc môi trường chăm sóc trẻ em sử dụng hệ thống ký hiệu (đồ vật, hình ảnh, biểu tượng); thiết bị nhắn tin/thông báo (một hoặc nhiều thông điệp/thông tin); thiết bị giao tiếp tăng cường điện tử mô phỏng giọng nói, bộ tổng hợp giọng nói, bộ phân tích giọng nói và phần mềm nâng cao giao tiếp |

6. Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp trong môi trường ở nhà

6.1. Bàn phím, công tắc, và các thiết bị công nghệ (máy tính, Ipad, điện thoại thông minh)



- Hướng dẫn dựa trên máy tính cho phép trẻ khuyết tật mới biết đi nhận được các cơ hội giáo dục đầy đủ và bình đẳng. Nghiên cứu cho thấy hướng dẫn bằng máy tính hiệu quả nhất với trẻ em trên hai tuổi; và, nếu được sử dụng cùng với cha mẹ và người chăm sóc, nó có thể củng cố và tăng cường giao tiếp và tương tác xã hội với một đứa trẻ rất nhỏ có nhu cầu đặc biệt. Phần mềm phù hợp với độ tuổi phát triển của trẻ, cho phép các cách khác nhau để đáp ứng các mục tiêu học tập như nguyên nhân và kết quả, đưa ra lựa chọn, tương tác với các câu chuyện / trò chơi và tương tác với trẻ em và người lớn khác. Các thiết bị máy tính được thiết kế đặc biệt và phần mềm máy tính như chương trình hướng dẫn, quản lý thông tin và lưu trữ hồ sơ có thể được sử dụng khi làm việc với trẻ mới biết đi.

- Bàn phím thích nghi là các lựa chọn thay thế cho bàn phím máy tính tiêu chuẩn được sử dụng để truy cập. Có rất nhiều dụng cụ có thể được sử dụng bởi trẻ nhỏ và cha mẹ của chúng để tăng cường giao tiếp và xã hội hóa.

- Một trong những công cụ quan trọng nhất mà trẻ sơ sinh hoặc mới biết đi có khuyết tật có thể học là sức mạnh của công tắc. Với công tắc thích hợp, trẻ khuyết tật thực sự có thể biến mọi thứ thành hiện thực: đồ chơi di chuyển, cha mẹ trả lời, thức ăn được chuẩn bị và phát nhạc. Trẻ em có thể học các khái niệm về tham dự, nguyên nhân và kết quả, hoặc lựa chọn và quét liên quan đến công tắc vận hành đồ chơi, đồ dùng hoặc thiết bị liên lạc. Công tắc cho phép hầu hết mọi đứa trẻ tương tác với mọi người hoặc đồ vật trong môi trường của chúng.

- Công tắc có đủ hình dạng và kích cỡ. Chúng được kích hoạt bởi bất kỳ chuyển động nào mà trẻ có thể kiểm soát: đẩy, kéo, bóp, uốn cong, thổi. Một số được kích hoạt bằng giọng nói, số khác bằng cách nhấp nháy mắt. Một số công tắc đủ bền để thực hiện các hành động mạnh, trong khi những công tắc khác phản hồi khi chạm rất nhẹ.

- Một đứa trẻ có thể điều khiển từ một đến năm công tắc cùng một lúc. Các thiết bị gắn cho phép đặt các công tắc ở bất kỳ vị trí hoặc vị trí nào thuận tiện cho trẻ. Công tắc được tạo ra để cung cấp phản hồi cho người dùng biết khi nào công tắc đã được kích hoạt. Phản hồi thường là âm thanh, tin nhắn, rung động hoặc ánh sáng.

- Thiết bị gắn có thể được gắn vào cơ thể, chân tay hoặc đầu của trẻ em; hoặc ghế, bàn, giường hoặc thiết bị di động. Chúng có thể làm cho một thiết bị AT hoặc công tắc có thể truy cập vào bất kỳ bộ phận cơ thể có thể chuyển động nào. Các thiết bị gắn bao gồm Velcro, dây đai, băng đô có bản lề gắn kim loại, bộ điều khiển áo vest / yếm, băng tay, cốc hút, ống nước nhựa, băng keo, tay kim loại, kẹp.

| | |
|--|---|
| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị, dụng cụ và công cụ hỗ trợ/trợ giúp |
| Chậm phát triển: hạn chế về thể chất, nhận thức, xã hội, cảm xúc | Máy tính bảng, màn hình cảm ứng, ký hiệu trên bàn phím, trò chơi tương tác, |

| | |
|---|--|
| | <p>phần mềm hướng dẫn để dạy ngôn ngữ, nguyên nhân-hệ quả, lựa chọn, đọc trước và kỹ năng về con số; phần mềm thúc đẩy vẽ, kể chuyện, viết, ca hát, kỹ năng xã hội, giao tiếp, diễn tập, phần mềm phân tích và theo dõi hoạt động của trẻ</p> |
| <p>Hạn chế tầm vận động, hạn chế sử dụng bàn tay, ngón tay hoặc cánh tay, sức cơ hạn chế, thị lực kém, mù, nghe kém, điếc</p> | <p>Các lựa chọn thay thế cho các thiết bị truy cập bàn phím máy tính tiêu chuẩn để truy cập (đầu vào): màn hình hoặc màn hình cảm ứng, bàn phím cảm ứng nhạy, con trỏ chuột và nhấp và tùy chọn quét, bàn phím nắm tay hoặc bàn chân, chuột thay thế, bi xoay, công tắc, điều khiển bằng miệng, công tắc kích hoạt hơi thở, con trỏ đầu, bảo vệ phím, chốt khóa, nhận dạng giọng nói, con trỏ có thể điều chỉnh và kích thước phông chữ, biểu tượng hình ảnh, máy quét dự đoán từ với bộ tổng hợp giọng nói và phân tích giọng nói.</p> <p>Các thiết bị thay thế cho đầu ra: phóng to văn bản, thiết bị đầu ra bằng giọng nói để đọc văn bản hoặc hình ảnh, máy in chữ nổi Braille</p> |

6.2. Các phòng và trị trí trong nhà



Bàn phím thích nghi



Chuột thích nghi



Màn hình cảm ứng



Thanh dùng điều hướng/cử chỉ



Công tắc kích hoạt cho các hoạt động chuyên biệt

Hình: Các công tắc/bàn phím cho hoạt động học tập/vui chơi ở trẻ

- Sửa đổi trong nhà giúp mọi người dễ dàng hơn trong việc khắc phục các vấn đề về môi trường bao gồm bất kỳ tính năng nào của ngôi nhà không an toàn, hạn chế khả năng tiếp cận và sử dụng hoặc dẫn đến khó chịu (Mann, Hurren, Tomita, Bengali và Steinfeild, 1994). Ví dụ về sửa đổi nhà bao gồm thanh vịn, quầy bếp thấp hơn hoặc kệ tủ quần áo, lối thoát hiểm, cửa rộng hơn hoặc lối đi cho xe lăn để vào nhà tắm. Mặc dù tất cả các ví dụ này có thể không áp dụng cho trẻ, nhưng chúng có thể trở nên cần thiết khi trẻ lớn lên.

- Các bảng sau đây cung cấp các ví dụ về sửa đổi nhà, điều chỉnh và thiết bị AT để giúp một đứa trẻ khám phá và học hỏi thành công trong môi trường tự nhiên của mình. Có vô số cách thích nghi và ứng biến tài tình được các gia đình nghĩ ra khi cần thiết. Những gợi ý này có thể là chất xúc tác cho những ý tưởng hay hơn nữa.

Phòng ngủ

| | |
|------------------------------------|---|
| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị và dụng cụ hỗ trợ phù hợp |
| Kêu gọi sự chú ý của cha mẹ | Công tắc có bộ phận rung để gọi trợ giúp, hoặc bộ truyền tin nhắn với công tắc được lập trình “Mẹ ơi, bố ơi, con cần trợ giúp!”; hệ thống liên lạc (bộ đàm) nội bộ, hệ thống giám sát trẻ sơ sinh, chuông |
| Tiếp cận tủ quần áo | Dễ dàng tiếp cận kệ, giỏ để quần áo trên sàn để phân loại và lưu trữ, các thanh thấp để treo, cây vôi, nùm vịn lớn hoặc dây kéo trên ngăn kéo |
| Tự mặc quần áo | Gắn Velcro cho quần áo và giày dép thay vì nút/cúc, quần áo rộng hoặc dẹt kim, dụng cụ hỗ trợ mang giày/tất có tay cầm dài |
| Nhìn mình trong gương | Gương được treo phù hợp trên tường/cũ |
| Bật đèn | Đèn ngủ, đèn cảm ứng, công tắc đèn bằng điều khiển từ xa, công tắc dò chuyển động |
| Tiếp cận nhà vệ sinh | Bô trong phòng ngủ, thiết bị truyền thông điệp duy nhất có công tắc, thiết bị hỗ trợ di chuyển cạnh giường, thanh vịn trong nhà vệ sinh, bệ hỗ trợ vệ sinh |
| Lên xuống giường | Giường thấp có thanh chắn, thiết bị hỗ trợ di chuyển cạnh giường, giường có thanh vịn |

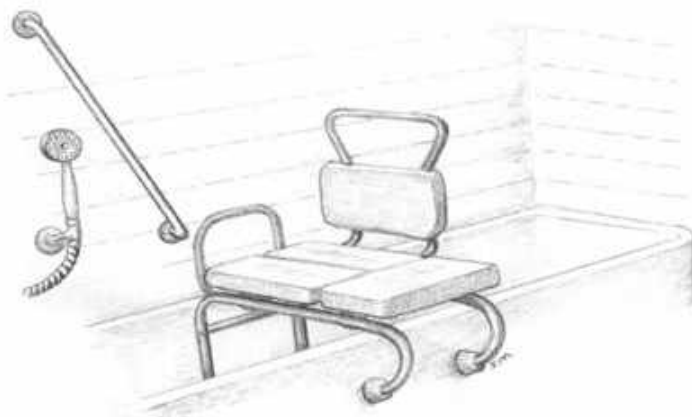
Nhà tắm/nhà vệ sinh

| | |
|------------------------------------|------------------------------------|
| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị và dụng cụ hỗ trợ phù hợp |
|------------------------------------|------------------------------------|

| | |
|---|---|
| Sử dụng bộ vệ sinh tiêu chuẩn | Chỗ ngồi toilet thích nghi (bệt điện tử) có bộ phận bảo vệ chống điện giật, dây an toàn, thanh vịn bên an toàn, bệ vệ sinh có điều chỉnh cho trẻ em với dây đai ngực và / hoặc vai, ghế để chân |
| Huấn luyện sử dụng bộ | Thiết bị liên lạc chuyên dụng, còi hoặc chuông |
| Đi vào bồn tắm hoặc sử dụng vòi hoa sen | Thanh nắm ở chiều cao trẻ em (thanh nắm có thể điều chỉnh), đầu vòi hoa sen có thể điều chỉnh góc độ, thảm cao su, ghế tắm có thể điều chỉnh, bồn tắm/ghế bộ kết hợp, băng ghế tắm |
| Ngồi trong bồn tắm hoặc đứng dưới vòi hoa sen | Thanh nắm, băng ghế tắm, ghế tắm nâng hạ được, thảm cao su |
| Thăng bằng, chơi trò chơi dưới nước trong bồn tắm | Ghế tắm có thể điều chỉnh với tựa đầu, dây nịt, đai đùi, đai chậu, đệm đầu gối, đồ chơi dễ bóp, cốc nhựa hai tay cầm |
| Tránh nước hoặc xoa xà phòng vào mặt, tai, mắt | Băng quấn quanh đầu thấm hút (băng có bảo vệ tai) |
| Nước nóng gây bỏng | Vặn bộ điều chỉnh nhiệt, lắp thiết bị chống bỏng |
| Sàn nhà trơn hoặc ẩm ướt | Thảm hoặc gạch không trượt |



Bồn vệ sinh với đai cố định an toàn cho trẻ



Thanh vịn và ghế tắm cho trẻ

Hình: Công cụ cho hoạt động tắm và vệ sinh ở trẻ nhỏ

Phòng ăn/Nhà bếp

| | |
|------------------------------------|---|
| Các vấn đề/nhu cầu có thể gặp phải | Thiết bị và dụng cụ hỗ trợ phù hợp |
| Ăn/uống một cách độc lập | Bình sữa, núm vú chuyên dụng, ghế ngồi hoặc ghế ăn cao thích hợp cho trẻ sơ sinh có đai/khay an toàn; đồ dùng thích nghi (chén, đĩa, muỗng, thìa thích nghi); dụng cụ ăn uống tiện lợi, dụng cụ dẻo, thìa uốn cong, giá đựng dụng cụ dành cho trẻ em, miếng chống trượt (dycem) dưới chén, đĩa; ly dùng cho trẻ em có hai tay cầm, ly tập cho trẻ uống, ly có vành cắt, ống hút, ly có vòi; khay để giữ bát/đĩa |
| Lựa chọn các thức ăn/món ăn | Trên bàn trang trí với các món ăn yêu thích hoặc biểu tượng hình ảnh; biểu tượng hình ảnh trên bàn đánh dấu vị trí dành cho trẻ em; sách/thiết bị hỗ trợ với tên các món ăn yêu thích |
| Sử dụng/tiếp cận các vật dụng | Các kệ thấp để các vật dụng cho nấu ăn hoặc vui chơi; ngăn kéo kéo thấp, có dây đai hoặc tay nắm lớn trên ngăn kéo, giá để đồ; sử dụng cây với để lấy vật dụng trên cao; giữ các vật dụng được sử dụng nhiều nhất, đồ ăn nhẹ trong tầm với dễ dàng, gắn các thanh kéo dài chân vào ghế |
| Di chuyển/mang các vật dụng | Trượt trên bàn; sử dụng xe đẩy, xe tập đi/giỏ hoặc khay cho xe lăn |
| Xem các đồ vật/thức ăn | Có đủ ánh sáng, bát đĩa có màu tương phản, thảm lót, khăn ăn, đồ dùng có tay cầm sáng màu |



Xích đu với đai an toàn cho trẻ



Ghế ăn với đai an toàn cho trẻ

Hình: Ghế cố định cho các hoạt động vui chơi/sinh hoạt tại nhà

III. Hướng dẫn lựa chọn Thiết bị, dụng cụ và công cụ trợ giúp phù hợp cho trẻ khuyết tật

Đương nhiên, các bậc cha mẹ muốn đưa ra quyết định tốt nhất có thể về việc sử dụng AT cho trẻ em khuyết tật. Tuy nhiên, công việc chính là của các nhà chuyên môn thực hiện đánh giá và hướng dẫn gia đình thực hiện các bước

của quy trình đánh giá, lấy ý kiến đóng góp ở mọi giai đoạn và trả lời các câu hỏi về nhu cầu một cách toàn diện nhất.

Xem xét các nhu cầu AT của một đứa trẻ liên quan đến hoạt động hợp tác của nhóm liên chuyên ngành và trong đó gia đình và trẻ khuyết tật là trung tâm. Thành phần của nhóm thẩm định/đánh giá liên ngành khác nhau tùy thuộc vào nhu cầu của trẻ và trình độ kiến thức và kỹ năng của các thành viên trong nhóm. Cha mẹ luôn là thành viên chính của nhóm, các thành viên trong nhóm có thể bao gồm: nhà giáo dục đặc biệt, kỹ thuật viên thính học, kỹ thuật viên ngôn ngữ trị liệu, kỹ thuật viên hoạt động trị liệu, kỹ thuật viên vật lý trị liệu, chuyên gia AT, nhân viên xã hội, chuyên gia dinh dưỡng, bác sĩ/bác sĩ nhi khoa, điều dưỡng.

Công nghệ trợ giúp cho NKT cần phải phù hợp với họ. Điều này có nghĩa là các sản phẩm phải đáp ứng nhu cầu của NKT và điều kiện môi trường; kích thước vừa vặn và hỗ trợ tư thế; an toàn và bền vững, có sẵn, và có thể nhận được và bảo trì và các dịch vụ bền vững với chi phí có thể chi trả được.

Các nguyên tắc sau (5A và Q) nên được cân nhắc trong quá trình lựa chọn AT cho trẻ khuyết tật:

1. Acceptability (Tính Chấp nhận được)

Trẻ khuyết/gia đình/người chăm sóc cần tham gia tích cực vào tất cả các giai đoạn cung cấp dụng cụ di chuyển, có quyền lựa chọn và kiểm soát các quyết định ảnh hưởng đến họ. Các yếu tố như hiệu quả, độ tin cậy, tính đơn giản, an toàn và thẩm mỹ nên được tính đến để đảm bảo các dụng cụ và dịch vụ liên quan được người dùng chấp nhận.

2. Khả năng tiếp cận (Accessibility)

Dụng cụ di chuyển và các dịch vụ liên quan cần có thể tiếp cận được với mọi người có nhu cầu. Khả năng tiếp cận bao gồm không phân biệt đối xử, khả năng tiếp cận vật lý và khả năng tiếp cận thông tin. Việc cung cấp các dụng cụ di chuyển phải công bằng để tránh sự khác biệt giữa giới tính, nhóm tuổi, nhóm khuyết tật, nhóm kinh tế xã hội và các khu vực địa lý.

3. Khả năng thích ứng (Adaptability)

Các dụng cụ di chuyển và các dịch vụ liên quan cần được điều chỉnh và sửa đổi để đảm bảo chúng phù hợp với yêu cầu của từng cá nhân. Cần xem xét tất cả các khía cạnh khuyết tật (khung ICF) của cá nhân, như các khiếm khuyết, giới hạn hoạt động, hạn chế tham gia, các tình trạng sức khỏe liên quan, các yếu tố môi trường (ví dụ môi trường xã hội và thể chất) và các yếu tố cá nhân (ví dụ như giới tính, tuổi tác, chủng tộc, thể dục, lối sống và thói quen) (WHO, 2001). Ngoài ra, khi NKT thay đổi (như lớn lên, thay đổi mức khuyết tật) thì các dụng cụ cũng có thể cần thay đổi thích ứng theo.

4. Khả năng chi trả (Affordability)

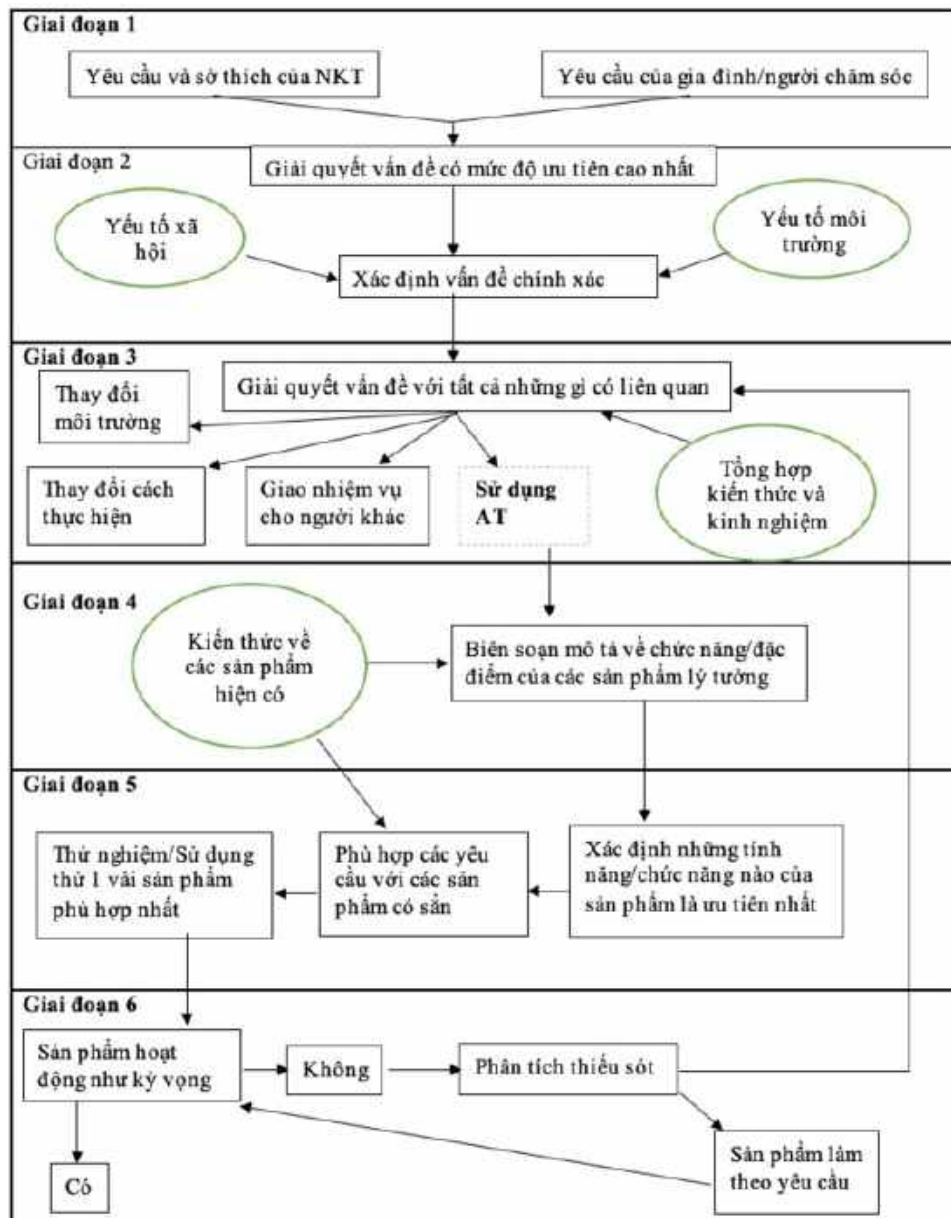
Các dụng cụ di chuyển và các dịch vụ liên quan phải làm sao cho trẻ khuyết tật/gia đình/người chăm sóc có thể chi trả được, nhất là ở những nơi ít nguồn lực. Khả năng chi trả liên quan đến mức độ mà mọi người có thể trả tiền cho dụng cụ và/hoặc dịch vụ liên quan đến dụng cụ.

5. Tính sẵn có (Availability)

Tất cả các nguồn lực liên quan (cơ sở, chương trình và dịch vụ chăm sóc sức khỏe, nguồn nhân lực, vật liệu và sản phẩm) cần thiết để cung cấp dụng cụ di chuyển có sẵn với số lượng đủ cho nhu cầu của người dân và được cung cấp gần nhất có thể được với cộng đồng nơi NKT sống.

6. Chất lượng (Quality)

Tất cả các nguồn lực liên quan (cơ sở, chương trình và dịch vụ chăm sóc sức khỏe, nguồn nhân lực, vật liệu và sản phẩm) đều cần có chất lượng phù hợp. Chất lượng sản phẩm có thể được đo lường thông qua các tiêu chuẩn hoặc hướng dẫn kỹ thuật của địa phương, quốc gia và quốc tế về sức mạnh, độ bền, hiệu suất, an toàn, sự thoải mái, v.v. Chất lượng dịch vụ tổng thể có thể được đo lường theo các kết quả, sự hài lòng và chất lượng cuộc sống của người sử dụng.



CÁC GIAI ĐOẠN TRONG QUÁ TRÌNH CHỌN LỰA DỤNG CỤ, THIẾT BỊ VÀ CÔNG NGHỆ HỖ TRỢ

BÀI 5. DỤNG CỤ PHỤC HỒI CHỨC NĂNG

Khiếm khuyết chức năng có thể cản trở khả năng tham gia vào các hoạt động thời thơ ấu của trẻ. Dẫn đến những tác động tiêu cực cho sự phát triển, kết quả học tập và chất lượng cuộc sống của trẻ cũng như cuộc sống của những người chăm sóc và gia đình của chúng.

Dụng cụ trợ giúp hỗ trợ nâng cao cuộc sống cho nhiều trẻ em. Chúng là những công cụ được thiết kế đặc biệt cho trẻ khuyết tật để giúp trẻ có thể tham gia vào nhiều hoạt động hơn, trải nghiệm nhiều hơn và phát triển khả năng của bản thân. Những dụng cụ trợ giúp này có thể là công nghệ cao như các công nghệ hỗ trợ (robot, thiết bị điện tử,...) hoặc chúng có thể là các dụng cụ như lịch treo tường, bảng, đồ dùng được sửa đổi và các thiết bị khác.

Để xác định các dụng cụ trợ giúp phù hợp với trẻ cần có sự phối hợp giữa vật lý trị liệu, hoạt động trị liệu, ngôn ngữ trị liệu, bác sĩ phẫu thuật, giáo viên, gia đình và các chuyên gia khác. Sau khi được đánh giá để xác định những hạn chế nào cần được hỗ trợ, các chuyên gia sẽ gợi ý những dụng cụ thích hợp nhất. Với sự hỗ trợ từ các dụng cụ, trẻ có cơ hội có một cuộc sống không khác với bạn đồng trang lứa.

1. Lợi ích khi sử dụng các dụng cụ trợ giúp:

- Giúp trẻ thuận lợi hơn khi tham gia vào các hoạt động sinh hoạt hàng ngày như ăn uống, vệ sinh cá nhân, mặc quần áo,...
- Nâng cao sự tham gia các hoạt động vui chơi giải trí.
- Tăng khả năng tham gia các hoạt động cộng đồng và các kỹ năng xã hội.
- Nâng cao khả năng giao tiếp và vốn từ vựng.
- Kết quả học tập tốt hơn: đọc, viết, làm toán,...
- Tăng khả năng thể hiện cảm xúc và suy nghĩ, sự độc lập và sự tự tin.
- Cha mẹ dễ dàng hơn trong việc hiểu được những mong muốn và nhu cầu của con mình.

Các dụng cụ trợ giúp có thể được sử dụng để đáp ứng nhu cầu của trẻ trong suốt quá trình phát triển và trưởng thành.

2. Dụng cụ hỗ trợ trong các hoạt động sinh hoạt hàng ngày

2.1. Dụng cụ hỗ trợ ăn uống

Dụng cụ hỗ trợ ăn uống giúp trẻ tự lập hơn và an toàn hơn trong bữa ăn, từ đó, việc ăn uống trở nên thú vị và giảm bớt công việc cũng như áp lực cho giáo viên ở trường và người chăm sóc hoặc cha mẹ tại nhà.

a. Chén đĩa:

- Chén đĩa có đế hút sẽ giúp ổn định trên mặt bàn tạo thuận cho việc xúc hoặc gắp thức ăn.



- Rãnh ở mép chén đĩa hoặc tấm (kẹp) bảo vệ giúp thức ăn không bị đẩy ra khỏi khi xúc thức ăn.

- Tăng khối lượng của chén đĩa để tăng tính ổn định hoặc thay đổi chất liệu phù hợp tránh đổ vỡ.

- Đĩa nhiều ngăn có thể để nhiều loại thực phẩm mà chúng không trộn lẫn.

b. Muỗng / đĩa / dao / nĩa.

- Chọn khối lượng và kích thước dụng cụ phù hợp với từng dạng bệnh.

- Muỗng có độ cong và hình dáng được thiết kế riêng biệt



- Thay đổi kích thước tay cầm của muỗng, dao hoặc nĩa bằng miếng mút hoặc tay cầm nhựa đã được sửa đổi



- Đũa sửa đổi tạo thuận cho việc gắp thức ăn



c. Cốc.

- Ống hút: giúp trẻ có thể uống mà không cần nâng ly, có thể sử dụng ống với đường kính nhỏ để tránh sặc khi lượng nước quá nhiều
- Cốc với nắp chống tràn
- Cốc được gắn thêm tay cầm chuyên biệt
- Cốc khoét miệng



d. Bàn ghế

- Tấm lót giúp cố định chén đĩa.
- Độ cao được thay đổi cho phù hợp.
- Bàn xoay.
- Ghế được thiết kế đặc biệt: Có gối đỡ đầu cổ, có dây đai hoặc được chêm lót cho phù hợp.
- Ghế góc, ghế hỗ trợ hoặc khung đứng.



2.2. Dụng cụ hỗ trợ khác trong các hoạt động sinh hoạt hàng ngày

- Bàn chải được tăng kích thước tay cầm.
- Nâng hoặc hạ bệ ngồi bồn cầu.
- Thanh vịn trong nhà vệ sinh hoặc cạnh giường.
- thảm chống trượt.

- Ghế tắm thích nghi.



- Tay nắm cửa và tủ phù hợp: kích thước (to, nhỏ), hình dáng (dài, tròn) hoặc dùng dây để kéo,...

- Dụng cụ hỗ trợ với tay cầm dài để trẻ tự mang tất hoặc nhặt vật trên sàn.
- Dán nhãn vào các đồ vật để trẻ dễ dàng tìm kiếm.
- Danh sách công việc, lịch trình và hình ảnh hướng dẫn.
- Dùng các thiết bị điện tử để hẹn giờ, nhắc nhở.

3. Dụng cụ hỗ trợ di chuyển

3.1. Xe đẩy thích nghi

- Hỗ trợ đầu và thân cho trẻ.
- Trẻ không thể tự điều khiển xe và cần cha mẹ hoặc người chăm sóc đẩy xe.



3.2. Xe lăn bằng tay

- Được đẩy từ phía sau
- Trẻ có thể tự sử dụng bằng cách quay các bánh xe.



3.3 Xe lăn điện

- Sử dụng cho trẻ khó kiểm soát phần chi trên.

- Dùng miệng, má hay lưỡi để điều khiển cần điều khiển hoặc

bảng điều khiển tùy thuộc vào thiết kế của xe.



3.4. Gait Trainer

- Trẻ có thể đi lại, ngồi với hỗ trợ tối thiểu và chịu sức một phần trên chân

3.5. Khung tập đi

- Hỗ trợ trẻ có vấn đề thăng bằng hoặc yếu chi dưới.

- Có thể chịu sức nặng ở chân và bước với sự trợ giúp.



3.6. Nẹp chân

- Trẻ yếu ở mắt cá chân hoặc tăng trương lực cơ chi dưới.

- Hỗ trợ giữ mắt cá chân và bàn chân ở vị trí thích hợp để đi, đứng và ngồi



3.7. Nạng cẳng tay

- Trẻ có thể đi bộ nhưng có thể gặp khó khăn trong việc giữ thăng bằng.

- Giúp những trẻ mà dễ mệt có thể tích kiệm năng lượng

3.8. Xe đạp thích nghi

- Xe 3 bánh hỗ trợ trẻ không thể đi xe 2 bánh một cách độc lập



4. Dụng cụ trợ giúp trong giao tiếp

Những khiếm khuyết làm cho việc hình thành từ hoặc câu trở nên thách thức với trẻ em cũng như các bậc cha mẹ. Các dụng cụ hỗ trợ có thể giúp trẻ đặt câu hỏi, bày tỏ cảm xúc và tích cực tham gia vào thế giới xung quanh.

4.1. Bảng liên lạc

- Cho phép trẻ chọn chữ cái, cụm từ trên màn hình để thể hiện suy nghĩ và cảm xúc. Bảng bao gồm: cụm từ và hình ảnh được sắp xếp thành các danh mục tạo thuận lợi cho việc tìm kiếm và lựa chọn của trẻ.

- Yêu cầu: Huấn luyện trẻ trước khi sử dụng. Mức độ phụ thuộc vào khả năng đọc và phân biệt hình ảnh của trẻ.

- Phân loại bảng: Có 2 loại: Bảng điện tử có thể sử dụng giọng nói và bộ nhớ lớn. Bảng giấy với những từ ngữ và hình ảnh cơ bản.

4.2. Thiết bị theo dõi mắt

- Sử dụng cho trẻ có giới hạn cử động ở cánh tay, cổ tay, bàn tay hoặc ngón tay.

- Thiết bị này cho phép người dùng giao tiếp bằng mắt với biểu tượng trên màn hình.

4.3. Thiết bị trợ thính

- Sử dụng cho trẻ có khiếm khuyết thính giác



4.4. Cấy ghép ốc tai

- Thiết kế cho trẻ khiếm thính và những trẻ điếc từ trung bình đến điếc hoàn toàn.

4.5. Thẻ giao tiếp

- Gồm các hình ảnh thân thuộc sử dụng nhiều trong cuộc sống hàng ngày.

- Hỗ trợ trẻ giao tiếp và thể hiện mong muốn của bản thân.



5. Dụng cụ hỗ trợ học

5.1. Dụng cụ hỗ trợ đọc

a. Công cụ hỗ trợ chuyển văn bản thành giọng nói

- Sử dụng cho trẻ mù, khó đọc hoặc bất kỳ loại khiếm thị nào hoặc các tình trạng thể chất khác cản trở khả năng đọc.

b. Bảng chữ nổi

- Sử dụng cho trẻ có vấn đề về thị giác và các tình trạng khác cản trở khả năng đọc

5.2. Dụng cụ hỗ trợ viết

- Miếng đệm bút: Giúp tăng kích cỡ tay cầm của bút giúp trẻ thoải mái hơn trong việc cầm bút



- Tăng khối lượng bút

- Mặt phẳng nghiêng: thay đổi độ nghiêng của mặt phẳng cho phù hợp với trẻ, đảm bảo tư thế cho phù hợp.

- Bàn với độ cao được thay



6. Thiết bị công nghệ

- Điện thoại thông minh, máy tính và máy tính bảng đã mở ra một thế giới hoàn toàn mới cho nhiều người khuyết tật.

- Có rất nhiều ứng dụng trên các thiết bị này bao gồm giáo dục, kỹ năng sống, ngôn ngữ ký hiệu, chuyển đổi giữa văn bản và âm thanh và nhiều hơn nữa