

## เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

### สถาบันราชานุกูล

พัฒนาการ หมายถึง การเปลี่ยนแปลงในด้านการทำหน้าที่และวุฒิภาวะของอวัยวะต่างๆรวมทั้งตัวบุคคล ทำให้สามารถทำหน้าที่ได้อย่างมีประสิทธิภาพ ทำสิ่งที่ยากสลับซับซ้อนมากขึ้น โดยทั่วไป พัฒนาการปกติ แบ่งออกเป็น 4 ด้าน ได้แก่

**1.พัฒนาการด้านร่างกาย (physical development)** เป็นความสามารถของร่างกายในการทรงตัวและการเคลื่อนไหว โดยการใช้กล้ามเนื้อมัดใหญ่(gross motor) การใช้มือและตาประสานกันในการทำกิจกรรมต่างๆ (fine motor-adaptive)

**2.พัฒนาการด้านสติปัญญา (cognitive development)** เป็นความสามารถในการเรียนรู้ความสัมพันธ์ระหว่างสิ่งต่างๆกับตนเองการรู้จักคิด รู้เหตุผลและความสามารถในการแก้ปัญหา พัฒนาการด้านภาษา(language) และการใช้มือกับตา (fine motor) เกี่ยวข้องกับพัฒนาการด้านสติปัญญา

**3.พัฒนาการด้านจิตใจ- อารมณ์ (emotional development)** เป็นความสามารถของร่างกายในการแสดงความรู้สึกและควบคุมการแสดงออกของอารมณ์อย่างเหมาะสม รวมถึงการสร้างความรู้สึกที่ดี นับถือตนเอง (self esteem)

**4.พัฒนาการด้านสังคม (social development)** เป็นความสามารถในการสร้างสัมพันธภาพกับผู้อื่น สามารถช่วยเหลือตนเองในชีวิตประจำวัน (personal-social, self help, self care)

**5.พัฒนาการด้านจิตวิญญาณ (spiritual development)** เป็นความสามารถในการรู้จักคุณค่าของชีวิตของตนเอง สามารถในการเลือกดำรงชีวิตในทางสร้างสรรค์เป็นประโยชน์ต่อสังคมส่วนรวม มีความรู้ผิดชอบชั่วดี และมีคุณธรรม

### เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

หมายถึง เด็กที่มีพัฒนาการล่าช้ากว่าเด็กปกติในวัยเดียวกันที่สามารถทำสิ่งหนึ่งสิ่งใดได้ เช่น เด็กอายุ 20 เดือนแต่ยังเดินไม่ได้ ในขณะที่เด็กปกติเริ่มเรียนรู้ที่จะเดินและเดินได้ในช่วงอายุ 9-15 เดือน เป็นต้น โดยความล่าช้านั้นปรากฏให้เห็นตั้งแต่วัยทารกและวัยเด็กตอนต้น พัฒนาการล่าช้าอาจพบเพียงด้านใดด้านหนึ่ง หลายด้าน หรือทุกด้าน(global developmental delay) และพัฒนาการล่าช้าในด้านหนึ่งอาจส่งผลให้พัฒนาการในด้านอื่นล่าช้าด้วยก็ได้

## ปัจจัยที่มีผลต่อพัฒนาการเด็ก

**ปัจจัยทางด้านชีวภาพ** เกี่ยวข้องกับลักษณะทางพันธุกรรมหรือชุดหน่วยของยีนที่เด็กได้รับสืบทอดมาจากบิดามารดา

**ปัจจัยด้านสภาพแวดล้อมก่อนคลอด** การติดเชื้อ สารพิษ สภาวะทางโภชนาการและการเจ็บป่วยของมารดาส่งผลต่อพัฒนาการของตัวอ่อนในครรภ์

**ปัจจัยด้านกระบวนการคลอด** การเกิดภาวะแทรกซ้อนในระยะคลอด เช่น ภาวะขาดออกซิเจนในขณะคลอด

**ปัจจัยด้านสภาพแวดล้อมหลังคลอด** สภาวะหลังคลอด ปัจจัยด้านระบบประสาท และสภาพแวดล้อมส่งผลร่วมกันต่อพัฒนาการของเด็ก เด็กที่ไม่มีบิดามารดา หรือเด็กที่ไม่ได้รับการดูแลเอาใจใส่ อยู่ในสิ่งแวดล้อมที่แออัด ยากจน เด็กถูกทอดทิ้ง-ล่วงละเมิด ปัจจัยด้านการศึกษา เซาว์นปัญญา และความสามารถของมารดา ในการจัดสภาพการเรียนรู้ของเด็ก

## สาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องทางพัฒนาการ

**1. โรคพันธุกรรม** เด็กจะมีพัฒนาการล่าช้ามาตั้งแต่เกิดหรือสังเกตได้ช่วงระยะไม่นานหลังเกิด มักมีลักษณะผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย กลุ่มอาการดาวน์เป็นความผิดปกติของโครโมโซมซึ่งเป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการหรือภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่พบบ่อยที่สุด ในปัจจุบันมีโรคทางพันธุกรรมที่เป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการอีกหลายโรคซึ่งมีลักษณะจำเพาะและการตรวจโครโมโซมด้วยวิธีธรรมดา มักให้ผลปกติ ได้แก่ กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ (Fragile X syndrome), กลุ่มอาการพราเดอร์ - วิลลี (Prader-Willi syndrome) และ velocardiofacial syndrome เป็นต้น

ในประเทศไทยปัจจุบันเริ่มมีการตรวจยืนยันการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการได้ velocardiofacial syndrome ซึ่งเป็นกลุ่มอาการที่มีหัวใจผิดปกติ เพดานโหว่ และพัฒนาการล่าช้าโดยเฉพาะทางภาษา สามารถให้คำวินิจฉัยได้จากการตรวจโดยเทคนิคพิเศษ คือ fluorescent in situ hybridization (FISH) จะพบความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 22 ดังนั้น เด็กที่มาพบแพทย์ด้วยพัฒนาการล่าช้า หากแพทย์ตรวจพบว่ามีความผิดปกติแต่กำเนิดแม้เพียงเล็กน้อย โดยเฉพาะเด็กที่มีประวัติพัฒนาการล่าช้าในครอบครัว ควรได้รับการตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุกรรม

**2. โรคของระบบประสาท** เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการส่วนใหญ่มักมีอาการหรืออาการแสดงทางระบบประสาทร่วมด้วย ที่พบบ่อยคืออาการชัก และความตึงตัวของกล้ามเนื้อผิดปกติ ในกรณีที่เด็กมาพบแพทย์ด้วยพัฒนาการล่าช้าและมีอาการชัก ควรถามประวัติโดยเฉพาะอายุที่เริ่มมีพัฒนาการล่าช้าและตรวจร่างกายอย่าง

ละเอียดเพื่อวินิจฉัยแยกโรค โดยเฉพาะมีพยาธิสภาพเป็น static หรือ progressive เด็กที่มีประวัติพัฒนาการถดถอย(regression) ควรได้รับการพิจารณาส่งต่อแพทย์ทางระบบประสาทต่อไป

**3. การติดเชื้อ** โรคในกลุ่มนี้ที่สำคัญคือการติดเชื้อตั้งแต่อยู่ในครรภ์ เด็กมักมีน้ำหนักตัวแรกเกิดน้อย ศีรษะเล็กกว่าปกติ อาจมีตับม้ามโต การได้ยินบกพร่อง และต่อกระจะร่วมด้วย นอกเหนือจากการส่งซีรัมเพื่อตรวจหาหลักฐานการติดเชื้อ toxoplasma, rubella, cytomegalovirus, syphilis และ histoplasma แล้วยังควรพิจารณาส่งตรวจหาการติดเชื้อ human immunodeficiency virus ด้วย นอกจากนี้การติดเชื้อรุนแรงภายหลังเกิด เช่น สมองอักเสบ เยื่อหุ้มสมองอักเสบ เป็นสาเหตุที่พบได้บ้าง

**4. ความผิดปกติเกี่ยวกับเมตาบอลิซึม** โรคที่ยังเป็นปัญหาสาธารณสุขไทย คือ ไทรอยด์ฮอร์โมนในเลือดต่ำ ในกรณีที่เป็นมาแต่กำเนิดและไม่ได้รับการรักษาก่อนอายุ 2-3 เดือน เด็กจะมีระดับสติปัญญาต่ำกว่าปกติอย่างถาวรซึ่งแก้ไขไม่ได้ แม้จะให้ไทรอยด์ฮอร์โมนในภายหลัง นอกจากไทรอยด์ฮอร์โมนในเลือดต่ำ โรคอื่นๆ ในกลุ่มนี้ เช่น ความผิดปกติของกรดอะมิโนมีอัตราการเกิดโรคค่อนข้างต่ำและยังมีข้อจำกัดในการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการอยู่ จึงทำให้เด็กซึ่งมีความบกพร่องทางพัฒนาการจำนวนหนึ่งไม่ได้รับการวินิจฉัยโรคแน่นอน แม้จะมีลักษณะทางคลินิกบ่งชี้ก็ตาม ปัจจุบันการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิดมีความก้าวหน้ามาก มีการค้นพบความผิดปกติถึงส่วนย่อยของเซลล์ เช่น mitochondria, peroxisome เป็นต้น

แม้จะมีข้อจำกัดในการรักษา แต่มีบางโรคเมื่อให้การรักษาแล้วได้ผลดี เช่น biotinidase deficiency ซึ่งเด็กอาจมีอาการและอาการแสดง คือ พัฒนาการล่าช้า ผื่น ผม่วง ซัก และภาวะเป็นกรดในเลือด แต่บางคนอาจมาด้วยอาการชัก หรือความตึงตัวของกล้ามเนื้อน้อย (hypotonia) เพียงอย่างเดียวหนึ่ง การใช้ biotin รักษาอาจทำให้เด็กมีอาการดีขึ้นจนเป็นปกติ ดังนั้น เมื่อตรวจพบเด็กที่มีประวัติการแต่งงานระหว่างญาติหรือบุคคลในครอบครัวมีความผิดปกติทำนองเดียวกัน มีประวัติพัฒนาการถดถอยโดยเฉพาะเมื่อมีการเจ็บป่วยเพียงเล็กน้อย อาเจียน เลี้ยงไม่โต ซัก พัฒนาการล่าช้า หรือได้รับการวินิจฉัยเป็น cerebral palsy โดยไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด เด็กเหล่านี้ควรได้รับการวินิจฉัยแยกโรคความผิดปกติแต่กำเนิดเกี่ยวกับเมตาบอลิซึมด้วย แม้หลายโรคมีพยากรณ์โรคไม่ดีนัก แต่ควรได้รับคำปรึกษาแนะนำเพื่อการวางแผนครอบครัวที่เหมาะสมต่อไป

**5. ภาวะแทรกซ้อนระยะแรกเกิด** ภาวะที่เกี่ยวข้องกับความบกพร่องทางพัฒนาการที่พบบ่อยคือการเกิดก่อนกำหนด น้ำหนักตัวแรกเกิดน้อย และภาวะขาดออกซิเจน ปัจจัยดังกล่าวอาจไม่ใช่สาเหตุโดยตรงของโรค เช่น น้ำหนักตัวแรกเกิดน้อยเป็นอาการแสดงของการติดเชื้อในครรภ์ เป็นต้น

**6. สารเคมี** ตะกั่วเป็นสารที่มีผลกระทบต่อเด็กและมีการศึกษามากที่สุด ส่วนหนึ่งอาจเกิดจากประชาชนทั่วไปมีโอกาสได้รับสารนี้ในชีวิตประจำวันมากกว่าชนิดอื่นๆ ผลกระทบที่มีการศึกษากันมาก คือเมื่อเด็กมีระดับตะกั่วในเลือดสูงสะสมเป็นเวลานาน จะทำให้มีระดับสติปัญญาต่ำกว่าคนทั่วไป

สารเคมีอีกชนิดหนึ่งที่มีผลทำให้พัฒนาการของทารกในครรภ์ล่าช้าคือ แอลกอฮอล์ ซึ่งเชื่อว่าเป็น teratogen ทารกที่เกิดมาจะมีความผิดปกติซึ่งเรียกว่ากลุ่มอาการ fetal-alcohol คือ มีตัวเล็ก ตาเล็ก hypoplasia ของริมฝีปากบนและร่องริมฝีปากบน (philtrum) หัวใจพิการแต่กำเนิด เช่น atrial septal defect และมีปัญหาด้านพัฒนาการและพฤติกรรม การที่เด็กจะเกิดกลุ่มอาการนี้หรือไม่ขึ้นอยู่กับปัจจัยทางมารดา ได้แก่ พันธุกรรม ช่วงเวลาและปริมาณแอลกอฮอล์ที่ดื่ม นอกจากนั้นยังมีสารเคมีอีกหลายชนิดที่มีผลกระทบต่อพัฒนาการเด็ก ดังนั้น ประวัติแหล่งที่อยู่อาศัยและอาชีพของบิดามารดาจึงมีความสำคัญในการวินิจฉัยสาเหตุ

**7. การเลี้ยงดูที่ไม่เหมาะสมรวมทั้งการขาดสารอาหาร** ปัจจัยข้อนี้แม้จะมีผลกระทบต่อพัฒนาการตามวัยของเด็กแต่ก็ไม่รุนแรง ดังนั้น หากเด็กมีพัฒนาการล่าช้าค่อนข้างมาก ควรตรวจค้นหาสาเหตุอื่นร่วมด้วยเสมอ

## อาการของเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

มีพัฒนาการล่าช้าซึ่งอาจพบมากกว่า 1 ด้าน ได้แก่ กล้ามเนื้อมัดใหญ่ กล้ามเนื้อมัดเล็กและสติปัญญา การใช้ภาษา ความเข้าใจภาษา การช่วยเหลือตัวเองและสังคม นอกจากนี้อาจพบความผิดปกติของระบบประสาทและกล้ามเนื้อร่วมด้วย เช่น ปฏิกริยาสะท้อน (primitive reflex) ยังคงอยู่ไม่หายไปแม้จะถึงช่วงอายุที่ควรจะหายไป กล้ามเนื้ออ่อนนุ่มหรือเกร็ง อาจพบความผิดปกติอื่นๆ ร่วมด้วย เช่น ปัญหาการได้ยิน ปัญหาการมองเห็น

## แนวทางการวินิจฉัยเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

### 1. การซักประวัติ

- 1.1 โรคประจำตัวต่างๆ ที่จะเป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการได้ เช่น โรคลมชัก
- 1.2 การเจ็บป่วยในครอบครัว เช่น พัฒนาการล่าช้า ปัญหาการเรียน โรคทางระบบประสาท เป็นต้น
- 1.3 โรคทางพันธุกรรม เช่น มีพัฒนาการล่าช้าในครอบครัว มีการแต่งงานในเครือญาติ มีการเจ็บป่วยเสียชีวิตในญาติพี่น้องก่อนวัยอันควร
- 1.4 การตั้งครรภ์ของมารดาตั้งแต่ประวัติฝากครรภ์ การเจ็บป่วยระหว่างตั้งครรภ์ ประวัติการได้รับสารพิษต่างๆ เช่น สุรา บุหรี่ และสารเสพติดอื่นๆ ประวัติการใช้ยาที่มีผลต่อเด็ก
- 1.5 ประวัติเกี่ยวกับการคลอด เช่น อายุครรภ์ วิธีการคลอด ข้อบ่งชี้ในการทำหัตถการต่างๆ น้ำหนักแรกเกิด คะแนนแอฟการ์ ภาวะคลอดลำบาก และการเจ็บป่วยต่างๆ ช่วงแรกเกิดและภาวะแทรกซ้อน

1.6 ช่วงเวลาที่พ่อแม่สังเกตเห็นว่าลูกมีพัฒนาการล่าช้าและพัฒนาการที่ล่าช้า นั้นเป็นแบบถดถอยหรือไม่ เช่น เคยนั่งได้ต่อมา นั่งไม่ได้

1.7 พัฒนาการที่ผ่านมา มักนิยมถามย้อนพัฒนาการที่พ่อแม่สังเกตเห็นง่าย ๆ เช่น ประวัติเกี่ยวกับ พัฒนาการด้านกล้ามเนื้อมัดใหญ่ การคว้าห้อย การนั่ง การคลาน การเดิน การพูด

1.8 พัฒนาการทางภาษา เช่น การเล่นน้ำลาย การเลียนเสียงพูดคุย การทำตามคำสั่ง การพูดคำแรกที่มีความหมาย การพูดสองคำที่ต่อกัน

1.9 การเล่นตามวัย การช่วยเหลือตนเอง

1.10 ปัญหาพฤติกรรมที่มักพบร่วมกับเด็กที่มีพัฒนาการล่าช้าได้บ่อย

1.11 ปัญหาการกิน การนอน การขับถ่าย ซึ่งมีความสำคัญเนื่องจากมีผลโดยตรงต่อเด็กและผู้เลี้ยงดู และประวัติเกี่ยวกับความพิการต่างๆ ที่พบร่วมได้ เช่น การได้ยิน การมองเห็นที่ผิดปกติ

1.12 ประวัติอื่นๆ ที่น่าจะมีประโยชน์ในการประเมินสภาวะแวดล้อมที่เอื้อต่อการดูแลเด็ก เช่น สถานภาพ การสมรสของบิดามารดา ระดับการศึกษาของบิดามารดาหรือผู้เลี้ยงดู ความคาดหวังที่มีต่อเด็กของครอบครัว เศรษฐฐานะของครอบครัว การได้รับบริการต่างๆ ทางสังคม เช่น การกระตุ้นพัฒนาการ การฟื้นฟูทางกายภาพบำบัด การขึ้นทะเบียนเด็กพิเศษ เป็นต้น

### กล่าวโดยสรุปเมื่อซักประวัติแล้วจะทำให้สามารถบอกได้ว่า

1. ลักษณะพัฒนาการล่าช้าดังกล่าวเป็นแบบคงที่ (static) หรือถดถอย (progressive encephalopathy)
2. เด็กมีระดับพัฒนาการช้าจริงหรือไม่ อย่างไร อยู่ในระดับไหน
3. มีข้อบ่งชี้ว่าจะมีสาเหตุจากโรคทางพันธุกรรมหรือไม่
4. สาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการนั้นเกิดจากอะไร
5. ขณะนี้เด็กได้รับการช่วยเหลือและฟื้นฟูอย่างไร

## 2. การตรวจร่างกาย

การตรวจร่างกายที่สำคัญและอาจสัมพันธ์กับความบกพร่องทางพัฒนาการ ได้แก่

2.1 ตรวจร่างกายทั่วไปทุกระบบ และการเจริญเติบโตที่อาจบ่งชี้สาเหตุที่ทำให้เด็กมีความบกพร่องทางพัฒนาการได้ เช่น ตรวจดูลักษณะผิดปกติของรูปร่างหน้าตา หรือ dysmorphic features ทั้ง major dysmorphic, minor dysmorphic พบได้ในเด็กที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรม

2.2 ภาวะตับม้ามโต ซึ่งบ่งชี้ถึงภาวะ inborn error บางชนิด

2.3 ผิวหนัง เช่น cutaneous markers ได้แก่ café-au-lait spots บ่งถึง tuberous sclerosis ซึ่งเป็นสาเหตุของพัฒนาการล่าช้าได้

2.4 ระบบประสาทต่างๆ โดยละเอียดและวัดรอบศีรษะด้วยเสมอเพื่อที่จะสามารถตรวจพบเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการที่มีความรุนแรงไม่มากนัก

2.5 คุณลักษณะของเด็กที่ถูกทารุณกรรม (child abuse) เพราะเด็กพิเศษถือว่าเป็นกลุ่มเสี่ยงอย่างหนึ่ง

2.6 ระบบการมองเห็นและการได้ยินเพราะเป็นความพิการซ้ำซ้อนที่พบร่วมได้บ่อย

### 3. การสืบค้นทางห้องปฏิบัติการ

3.1 การตรวจทางห้องปฏิบัติการพันธุกรรม (genetic laboratory test)

3.1.1 การตรวจโครโมโซมมาตรฐาน (standard chromosomal analysis) ซึ่งมีข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจโครโมโซมที่พบบ่อยมีดังนี้

สงสัยความผิดปกติของโครโมโซมในผู้ป่วยหรือญาติชั้นที่ 1 (first degree relative ซึ่งได้แก่ บิดา มารดา พี่น้อง)

มีความผิดปกติแต่กำเนิดของอวัยวะหลายส่วน (multiple congenital anomalies) หรือมีความผิดปกติแต่กำเนิดของอวัยวะใดอวัยวะหนึ่งร่วมกับพัฒนาการล่าช้า หรือเติบโตช้าผิดปกติ

ประวัติแท้งในขณะครรภ์อ่อน (หรือในช่วง 3 เดือนแรกของการตั้งครรภ์) หลายครั้ง

ซีกใดซีกหนึ่งของลำตัวมีขนาดใหญ่กว่าอีกซีกหนึ่ง (hemihypertrophy) มีปานดำหรือปานขาวขนาดใหญ่ (patchy hypo/hyperpigmentation) ซึ่งไม่ชัดเจนว่าเป็นกลุ่มอาการใด

3.1.2 การตรวจด้วยเทคนิค Fluorescent In-Situ Hybridization (FISH)

ใช้ตรวจความผิดปกติที่เกิดจากการที่ชิ้นส่วนเล็ก ๆ ของโครโมโซมขาดหายไป (microdeletion)

3.1.3 การตรวจดีเอ็นเอ เป็นการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรคที่เกิดจากความผิดปกติใน ระดับอณูพันธุศาสตร์ เช่น กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ อย่างไรก็ตาม ไม่ว่าจะตรวจด้วยเทคนิคพิเศษแบบใด จำเป็นต้องตรวจโครโมโซมมาตรฐานควบคู่ไปด้วยเสมอ เนื่องจากการตรวจด้วยวิธีมาตรฐานเป็นการดูภาพรวมของสารพันธุกรรม ส่วนเทคนิคพิเศษ

อื่น ๆ ดูได้เพียงบางจุดที่สงสัยว่าจะเป็นสาเหตุของกลุ่มอาการที่สงสัยเท่านั้น

3.2 การตรวจรังสีทางระบบประสาท (neuroimaging studies)

ในปัจจุบันผู้เชี่ยวชาญแนะนำให้ตรวจด้วยวิธีเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็ก (Magnetic Resonance Imaging : MRI) มากกว่าการเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ (Computerized Tomography : CT) เนื่องจากการเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กสามารถมองเห็นเนื้อสมองได้ชัดกว่าการเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ อย่างไรก็ตามการเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กสามารถตรวจพบความผิดปกติในผู้ที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการได้ประมาณร้อยละ 30 แต่ความผิดปกติดังกล่าวได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นกลุ่มอาการที่เป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการ (syndrome diagnosis)

ได้เพียงร้อยละ 0-3.9 เท่านั้น จึงควรส่งตรวจรังสีทางระบบประสาทเฉพาะในรายที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ ร่วมกับมีขนาดศีรษะโตหรือเล็กผิดปกติ หรือตรวจร่างกายพบความผิดปกติของระบบประสาท

### 3.3 การตรวจทางเมตาบอลิก (metabolic testing)

แม้โรคทางเมตาบอลิกเป็นสาเหตุที่พบได้น้อย โดยพบเป็นสาเหตุเพียงร้อยละ 1 แต่หากตรวจพบ อาจสามารถป้องกันการเกิดอาการรุนแรงได้ การตรวจทางเมตาบอลิกควรทำในรายที่มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ มีพัฒนาการถดถอย มีอาการป่วยเป็น ๆ หาย ๆ โดยหาสาเหตุไม่ได้ (recurrent unexplained illness) ตั้งแต่วัยทารก มีอาการชัก หรือหมดสติ ตรวจร่างกายพบกล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม การเจริญเติบโตช้า ใบหน้าหยาบ (coarse features) ตับม้ามโต หรือมีกลิ่นตัวผิดปกติ

## 4. การประเมินพัฒนาการ

การประเมินพัฒนาการนั้นมีความสำคัญมาก เนื่องจากการที่เราสามารถบอกได้ว่าเด็กคนไหนมีความบกพร่องทางพัฒนาการได้เร็วเท่าไรและรีบให้การวินิจฉัยและให้การรักษาและกระตุ้นพัฒนาการที่เหมาะสม ย่อมจะส่งผลดีต่อเด็กและครอบครัวในระยะยาว โดยทั่วไปการประเมินพัฒนาการแบ่งได้เป็น

1. การประเมินแบบไม่เป็นทางการ เป็นการประเมินโดยใช้การสอบถามจากผู้ปกครอง จากการศึกษาที่ผ่านมา พบว่า ความน่าเชื่อถือจากการสอบถามผู้เลี้ยงดูมีความสัมพันธ์กับระดับพัฒนาการค่อนข้างใกล้เคียงกับการใช้แบบทดสอบคัดกรองพัฒนาการในกรณีของผู้เลี้ยงดูที่ใกล้ชิดกับเด็ก และให้ข้อมูลที่เชื่อถือได้ ดังนั้น อาจจะเป็นหนทางหนึ่งที่จะทำให้เราเห็นพัฒนาการที่ผ่านมาอย่างต่อเนื่อง เพราะบางครั้งในทางปฏิบัติมีปัจจัยหลายอย่างที่ทำให้เราไม่สามารถประเมินพัฒนาการได้อย่างครบถ้วน เช่น พื้นอารมณ์ของเด็กที่ปรับตัวยากทำให้การแสดงออกของพฤติกรรมทางพัฒนาการไม่เต็มตามศักยภาพ อย่างไรก็ตามพึงระวังในเรื่องของการให้ข้อมูลที่มากกว่าหรือน้อยกว่าความเป็นจริง ดังนั้น กุมารแพทย์ควรสังเกตพฤติกรรมของเด็กในห้องตรวจร่วมด้วย เพื่อพิจารณาต่อว่ามีความจำเป็นต้องส่งเด็กไปตรวจพัฒนาการโดยผู้เชี่ยวชาญต่อไปหรือไม่

### 2. การประเมินที่ใช้ในเวชปฏิบัติ โดยใช้แบบประเมินพัฒนาการที่มีใช้ในปัจจุบัน ดังนี้

2.1 แบบทดสอบ Denver II เป็นชุดที่มีการปรับปรุงใหม่เมื่อปี พ.ศ.2535 เป็นแบบคัดกรองซึ่งใช้กับเด็กช่วงอายุ 1 เดือนถึง 6 ปี ประเมินพัฒนาการ 4 ด้าน ดังนี้

- Personal social คือ ทักษะการช่วยเหลือดูแลตนเองในกิจวัตรประจำวันต่างๆ รวมถึงทักษะการมีความสัมพันธ์และการใช้ชีวิตร่วมกับผู้อื่น

- Fine motor คือ การทำงานประสานกันของกล้ามเนื้อมือและตาในการแก้ปัญหา

- Language คือ การได้ยิน ความเข้าใจภาษาและการใช้ภาษา

- Gross motor คือ การทรงตัว และการเคลื่อนไหว

2.2 The Goodenough-Harris Drawing Test ใช้ทดสอบพัฒนาการเด็กอายุ 3-15 ปี

2.3 Gesell Drawing Test เป็นวิธีทดสอบ Visual motor perception

2.4 แบบทดสอบ Capute Scales (CAT/CLAMS) เป็นแบบทดสอบคัดกรองพัฒนาการที่ประกอบด้วย ข้อทดสอบด้านการใช้กล้ามเนื้อเล็กเพื่อการแก้ปัญหา (CAT: Cognitive Adaptive Test) และข้อทดสอบด้านความเข้าใจและการใช้ภาษา (CLAMS: Clinical Linguistic and Auditory Milestone Scales) ใช้ทดสอบเด็กที่ช่วงอายุ 1-36 เดือน

2.5 แบบทดสอบ Bayley Scales of Infant and Toddler Development ปรับปรุงจากแบบทดสอบ Bayley Scales of Infant Development โดยปรับปรุงเป็นครั้งที่ 3 พ.ศ. 2548 เป็นแบบประเมินพัฒนาการที่ค่อนข้างละเอียดมีข้อทดสอบข้อย่อยมากใช้ทดสอบเด็กช่วงอายุ 1-42 เดือน แบ่งออกเป็น 5 ด้านคือสติปัญญา (cognitive scale) การใช้ภาษาและความเข้าใจภาษา(language scale) กล้ามเนื้อมัดเล็กและการเคลื่อนไหว(motor scale) สังคมและอารมณ์ (social-emotional scale) พฤติกรรมการปรับตัว(adaptive behavior scale)

2.6 แบบประเมินพัฒนาการเด็กตามคู่มือส่งเสริมพัฒนาการเด็กอายุแรกเกิด - 5 ปี สถาบันราชานุกูล สามารถใช้ในการคัดกรอง ประเมินพัฒนาการและส่งเสริมพัฒนาการ

## แนวทางในการดูแลรักษา

1. หาสาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องทางพัฒนาการ โดยมาพบกุมารแพทย์และแพทย์ด้านพัฒนาการเด็กเพื่อทำการประเมินพัฒนาการเบื้องต้นและหาสาเหตุด้วยเสมอ ทั้งนี้เพราะเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการส่วนหนึ่งอาจไม่สามารถหาสาเหตุได้ ในขณะที่มีบางกลุ่มที่หาสาเหตุได้มากพอควร โดยเฉพาะมีสาเหตุจากความผิดปกติที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งจะมีประโยชน์ในด้านการป้องกันไม่ให้เกิดซ้ำในครอบครัว ตลอดจนติดตามและส่งต่อแพทย์เฉพาะทางหากมีข้อบ่งชี้ รวมถึงการพิจารณาให้ยาในกรณีต่างๆ

2. การตรวจค้นหาความผิดปกติร่วม เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการจำนวนหนึ่งมีความผิดปกติของการรับรู้ทางโสตประสาทด้านต่างๆ ร่วมด้วย เช่น การมองเห็น การได้ยินหรือความผิดปกติอื่นๆ ที่พบบ่อย เช่น ปัญหาการกิน บางคนเป็นโรคขาดสารอาหาร การขาดสารอาหารบางอย่าง เช่น ธาตุเหล็กจะมีผลโดยตรงต่อการเรียนรู้ในด้านสมาธิและความตั้งใจ

3. การรักษาสาเหตุโดยตรง เช่น การให้ไทรอยด์ฮอร์โมน แม้ว่าสาเหตุส่วนใหญ่ของความบกพร่องทางพัฒนาการจะไม่สามารถรักษาให้หายได้ แต่การที่สามารถสืบค้นหาสาเหตุได้อาจช่วยป้องกันความผิดปกติแทรกซ้อนที่เกิดภายหลัง หรือป้องกันการเกิดซ้ำในบุตรคนต่อไป

4. การส่งเสริมพัฒนาการ หลักการคือพยายามทำให้มีวิธีการเดียวกับการเลี้ยงดูเด็กทั่วไปในชีวิตประจำวัน แต่อาจต้องย่อยการฝึกในบางขั้นตอน อย่างไรก็ตามถ้าประเมินแล้วพบว่าผู้เลี้ยงดูไม่มีทักษะในการฝึกควรแนะนำให้มารับบริการในสถานพยาบาล เช่น คลินิกส่งเสริมพัฒนาการหรือรับบริการในชุมชน อย่างไรก็ตามหัวใจสำคัญ



ในการกระตุ้นพัฒนาการคือผู้เลี้ยงดูเมื่อมารับการฝึกและรับคำแนะนำตามแหล่งบริการดังกล่าว ควรนำกลับไปปฏิบัติกับเด็กอย่างสม่ำเสมอ เพื่อประโยชน์สูงสุดในการส่งเสริมพัฒนาการ

5. ให้คำปรึกษากับครอบครัวในการหาแหล่งความรู้เพิ่มเติมต่างๆ เช่น หนังสือ หรือเว็บไซต์เกี่ยวกับเด็กพิเศษ สมาคมและชมรมผู้ปกครองต่างๆ

### **สรุปขั้นตอนในการดูแลเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ**

1. การตรวจคัดกรองพัฒนาการ (Developmental screening)
2. การตรวจประเมินพัฒนาการ (Developmental assessment)
3. การให้การวินิจฉัยและหาสาเหตุ (Diagnosis)
4. การให้การรักษาและส่งเสริมพัฒนาการ (Treatment and early Intervention)
5. การติดตามและประเมินผลการรักษาเป็นระยะ (Follow up and evaluation)

### **บริการที่สำคัญสำหรับเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ**

- 1.การตรวจการได้ยิน
- 2.การให้คำปรึกษาครอบครัว
- 3.การจัดโปรแกรมการศึกษา
- 4.บริการทางการแพทย์
- 5.บริการทางการพยาบาล
- 6.บริการด้านโภชนาการ
- 7.บริการด้านจิตวิทยา
- 8.กายภาพบำบัด
- 9.กิจกรรมบำบัด
- 10.อรรถบำบัด

## คำแนะนำ

1. เมื่อพบว่าเด็กมีพัฒนาการช้าเพียงเล็กน้อย หากไม่มีปัจจัยเสี่ยง (เช่น ภาวะเกิดก่อนกำหนด น้ำหนักตัวน้อย มีปัญหาสุขภาพทางกาย อยู่ในสิ่งแวดล้อมที่ไม่เอื้อต่อการพัฒนา เป็นต้น) ประกอบกับผู้เลี้ยงดูไม่มีความกังวลหรือปฏิเสธการตรวจวินิจฉัย อาจให้คำแนะนำในการส่งเสริมพัฒนาการเบื้องต้น และนัดตรวจซ้ำในเวลาไม่นานนัก

2. หากเด็กมีปัญหาทางระบบประสาทและกล้ามเนื้อ ควรได้รับการดูแลโดยนักกายภาพบำบัดเพื่อป้องกันการลื่นและหดรัดเกร็งของกล้ามเนื้อ หากมีปัญหาเกี่ยวกับการพูดควรได้รับการดูแลโดยนักแก้ไขการพูดร่วมด้วย หากมีปัญหาทางการเรียนรู้และพฤติกรรมควรได้รับการดูแลแก้ไขโดยนักกิจกรรมบำบัดและนักจิตวิทยาร่วมด้วย

3. การสังเกตพัฒนาการของเด็กมีความสำคัญ กล่าวคือเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ หากได้รับการส่งเสริมพัฒนาการเร็วเท่าใดก็จะเป็นประโยชน์ต่อเด็กมากเท่านั้น

## สรุป

เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการจะมีพัฒนาการล่าช้ากว่าเด็กปกติในวัยเดียวกัน การสังเกตพัฒนาการและพฤติกรรมเด็ก การประเมินพัฒนาการเด็กเป็นระยะๆ โดยเฉพาะในเด็กกลุ่มเสี่ยงตามสาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องทางพัฒนาการจะช่วยให้ค้นหาเด็กเหล่านี้ได้เร็วขึ้น สามารถให้การช่วยเหลือได้ตั้งแต่ระยะเริ่มแรก เพื่อช่วยให้เด็กมีพัฒนาการดีขึ้นตามศักยภาพ

## เอกสารอ้างอิง

1. นิตยา คชภักดี. พัฒนาการของเด็ก. ใน : วันดี วราวิทย์, ประพุทธ ศิริบุญ, สุรางค์ เจียมจรรยา, บรรณาธิการ. ตำรากุมารเวชศาสตร์ (ฉบับเรียบเรียงใหม่ เล่ม 3). กรุงเทพฯ : โฮลิสติก แพบลิชชิ่ง, 2541 : 1-6.
2. อติศรีสุตา เฟื่องฟุ้ง. Delayed Development. ใน : ศรีศุภลักษณ์ สิงคาลวณิช, ชัยสิทธิ์ แสงทวีสิน, สมจิต ศรีอุดมขจร, สมใจ กาญจนางพาศกุล. ปัญหาโรคเด็กที่พบบ่อย. กรุงเทพฯ : สำนักพิมพ์กรุงเทพเวชสาร, 2549:34-47.
3. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, พญ วิจารณ์หมามงคล. ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา. ใน : ตำราพัฒนาการและพฤติกรรมเด็ก. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ : โฮลิสติก แพบลิชชิ่ง, 2551: 179-204.
4. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, พญ วิจารณ์หมามงคล. ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา. ใน : ตำราพัฒนาการและพฤติกรรมเด็กสำหรับเวชปฏิบัติทั่วไป. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ : ปิยอนต์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2554 : 299-323

5.What is developmental delay and what services are available if I think my child might be delayed? [cited Jun 17, 2012] Available from <http://www.howkidsdevelop.com/developDevDelay.html>.

6.Gupta VB. Manual of Developmental and Behavioral Problems in Children. New York : Marcel Dekker, Inc ; 1999.

### คณะผู้จัดทำ/เรียบเรียง

นางนพวรรณ	ศรีวงศ์พานิช	นายแพทย์เชี่ยวชาญ
นางสาวชนิสสา	เวชวิรุฬห์	นักจิตวิทยาชำนาญการพิเศษ
นางวันทนี	ผลสมบูรณ์	พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ
นางจันทร์เพ็ญ	ธัชสินพงษ์	พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ
นางสาวอนัญญา	อนุพรวัฒนากิจ	พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ
นายธีรพล	เชื้อสุข	พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ
นางสาวสุภาภรณ์	ระยันต์	เจ้าพนักงานโสตทัศนศึกษาชำนาญงาน

ขอบคุณข้อมูลจากสถาบันราชานุกูล

(<http://rajanukul.go.th/new/index.php?>

[mode=academic&group=269&id=3232&date\\_start=&date\\_end=](http://rajanukul.go.th/new/index.php?mode=academic&group=269&id=3232&date_start=&date_end=))