

TỶ LỆ RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ Ở TRẺ 24 - 72 THÁNG TUỔI BẰNG TIÊU CHUẨN DSM-5

Trần Thiện Thắng^{1,2,3,✉}, Nguyễn Minh Phương³, Nguyễn Văn Thống³
Huỳnh Nguyễn Phương Quang⁴, Đoàn Hữu Ân³, Nguyễn Thái Thông³
Võ Văn Thi³, Nguyễn Văn Tuấn^{1,2}

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Viện Sức khỏe Tâm thần

³Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

⁴Trung tâm Kiểm soát Bệnh tật Thành phố Cần Thơ

Phổ tự kỷ là một rối loạn phát triển phức tạp có tỷ lệ gia tăng một cách báo động. Từ năm 2013, tiêu chuẩn DSM-5 được sử dụng và tỷ lệ trẻ mắc rối loạn lên đến 2,27% vào năm 2021. Qua thăm khám 3018 trẻ từ 24 - 72 tháng tại các cơ sở nuôi dạy trẻ, chúng tôi ghi nhận tỷ lệ rối loạn là 1,9%, mức độ cần hỗ trợ của trẻ từ 1 đến 3 tương ứng 43,1%, 36,2% và 20,7%. Trẻ trai có tỷ lệ cao hơn 3,53 lần ($p < 0,001$), tần suất tiếp xúc thuốc trừ sâu lúc mang thai càng nhiều càng làm gia tăng tỷ lệ rối loạn ($p < 0,001$). Tiền sử gia đình có dị tật/bệnh lý di truyền làm tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ tăng 2,85 lần ($p = 0,041$) và mẹ stress trong quá trình mang thai có tỷ lệ con mắc rối loạn cao hơn 3,11 lần ($p = 0,008$). Tỷ lệ này cũng cao gấp 2,19 lần ở trẻ có thời gian chuyển dạ trên 24 giờ ($p = 0,044$); gấp 2,1 lần ($p = 0,018$) ở bé sinh thiếu hoặc già tháng, tăng 1,89 lần ($p = 0,019$) ở trẻ bị vàng da sơ sinh và cao gấp 5,14 lần ($p = 0,002$) ở trẻ bị ngạt khi sinh.

Từ khóa: Tỷ lệ, rối loạn phổ tự kỷ, tiêu chuẩn DSM-5.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn phổ tự kỷ là một rối loạn phát triển phức tạp của não bộ, thuật ngữ “phổ” chỉ sự đa dạng về triệu chứng cũng như mức độ của rối loạn, đặc trưng bởi những khó khăn trong giao tiếp, tương tác xã hội, cũng như sở thích bị giới hạn và hành vi lặp đi lặp lại.^{1,2} Theo Trung tâm phòng chống dịch bệnh Hoa Kỳ, tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ hiện nay là 2,27%.³ Tại Việt Nam, các nghiên cứu chỉ ra tỷ lệ trẻ rối loạn phổ tự kỷ giao động khoảng 1%, các nghiên cứu này thực hiện trên cỡ mẫu lớn, đủ mang tính đại diện Việt Nam.⁴⁻⁶ Tuy nhiên, các nghiên cứu sử dụng tiêu chuẩn chẩn đoán DSM-IV và đối tượng trẻ nghiên cứu thường dưới 36 tháng tuổi.

Từ năm 2013, tiêu chuẩn chẩn đoán trẻ rối loạn phổ tự kỷ DSM-5 đã có nhiều thay đổi, cho phép mở rộng chẩn đoán nhiều đối tượng bị bỏ sót trước đó. Tiêu chuẩn mới không xem khiếm khuyết về ngôn ngữ là một khiếm khuyết cốt lõi để chẩn đoán trẻ, cũng như chỉ có một chẩn đoán duy nhất là “rối loạn phổ tự kỷ” thay cho các thuật ngữ “tự kỷ” và các dạng phụ khác của rối loạn như “hội chứng Asperger” và “rối loạn phát triển lan tỏa không đặc hiệu”. Bên cạnh đó, trong những gần đây tỷ lệ trẻ mắc rối loạn phổ tự kỷ tăng lên một cách báo động, từ 0,67% năm 2007 đến 2,27% năm 2021, việc tìm ra tỷ lệ trẻ rối loạn phổ tự kỷ chung vô cùng quan trọng nhằm giúp cảnh báo, cũng như hoạch định chính sách phù hợp để kiểm soát rối loạn này, đặt biệt ở một số đối tượng có nguy cơ cao.³ Chính vì vậy, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu xác định tỷ lệ và mức độ

Tác giả liên hệ: Trần Thiện Thắng

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: ttthang@ctump.edu.vn

Ngày nhận: 19/09/2022

Ngày được chấp nhận: 17/01/2023

rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ 24 - 72 tháng tuổi bằng tiêu chuẩn DSM-5.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

Tiêu chuẩn chọn mẫu

- Trẻ từ 24 - 72 tháng tuổi (tính đến 30/05/2022).

- Trẻ học tại các cơ sở nuôi dạy trẻ trên địa bàn Thành phố Cần Thơ.

Tiêu chuẩn loại trừ

- Người nhà của trẻ không cung cấp đủ thông tin.

- Trẻ bị khiếm thính hoặc có các khuyết tật tâm thần vận động ở mức độ nặng hoặc trầm trọng.

2. Phương pháp

Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả.

Thời gian nghiên cứu

Từ tháng 12/2021 đến tháng 06/2022.

Địa điểm nghiên cứu

Thành phố Cần Thơ.

Cỡ mẫu nghiên cứu

Chọn mẫu toàn bộ (có 3018 trẻ tham gia nghiên cứu).

Phương pháp chọn mẫu

- Chọn mẫu thuận tiện.

- Lập danh sách trẻ 24 - 72 tháng theo lớp học tại 41 cơ sở nuôi dạy trẻ ở TP. Cần Thơ.

- Giáo viên được tập huấn giải thích và thực hiện bộ câu hỏi nghiên cứu.

- Giáo viên xin đồng thuận tham gia nghiên cứu của phụ huynh trẻ và thu thập số liệu qua qua bộ câu hỏi soạn sẵn.

- Lập danh sách trẻ 24 - 72 tháng đồng ý tham gia và hoàn thành bộ câu hỏi nghiên cứu.

- Bác sĩ chuyên khoa tâm thần thăm khám cho trẻ tham gia nghiên cứu tại phòng y tế của cơ sở nuôi dạy trẻ hoặc Phòng khám Tâm lý, Bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ với sự cung cấp thông tin và giám sát của giáo viên dạy trẻ hoặc phụ huynh.

Nội dung nghiên cứu

- Thông liên quan đến trẻ và gia đình: nhóm tuổi trẻ, giới tính, thứ tự con, tuổi mẹ khi sinh bé, nghề nghiệp của mẹ.

- Các yếu tố nguy cơ: mẹ có tiếp xúc trực tiếp với thuốc trừ sâu lúc mang thai; mẹ stress trong quá trình mang thai; tiền sử gia đình có dị tật/bệnh lý di truyền; thời gian chuyển dạ bất thường (> 24h); bé sinh ra thiếu tháng hoặc già tháng; trẻ bị ngạt khi sinh; trẻ bị vàng da sơ sinh.

- Tỷ lệ và mức độ rối loạn phổ tự kỷ bằng tiêu chuẩn DSM-5. Trẻ được chẩn đoán cần thỏa các tiêu chuẩn dưới đây:

A) Những thiếu hụt dai dẳng trong khả năng giao tiếp xã hội và tương tác xã hội trong nhiều tình huống khác nhau, với những biểu hiện như sau (hiện tại đang biểu hiện hay trước đây đã biểu hiện).

+ Thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về cảm xúc - xã hội.

+ Thiếu hụt những hành vi giao tiếp không lời được sử dụng trong tương tác xã hội.

+ Thiếu hụt khả năng xây dựng, duy trì và hiểu được các mối quan hệ.

B) Những kiểu mẫu hành vi, sở thích hoặc hoạt động lặp khuôn hay bị giới hạn, với ít nhất hai biểu hiện như sau (hiện tại đang biểu hiện hay trước đây đã biểu hiện):

+ Những động tác vận động, cách sử dụng đồ vật hay lời nói lặp khuôn hoặc lặp đi lặp lại.

+ Khăng khăng yêu cầu những thứ giống nhau, thiếu sự linh động và chỉ muốn làm theo thường quy, hoặc những kiểu mẫu hành vi bằng lời hoặc không lời đã trở thành thói quen.

+ Những sở thích rất giới hạn, gắn kết với cường độ hoặc tập trung bất thường.

+ Tăng phản ứng hoặc giảm phản ứng với các tiếp nhận giác quan hoặc có hứng thú bất thường với những khía cạnh cảm giác/giác quan trong môi trường.

C) Những triệu chứng phải xuất hiện trong giai đoạn phát triển sớm.

D) Các triệu chứng gây ra sự suy giảm có ý nghĩa lâm sàng đối với hoạt động xã hội, nghề nghiệp hoặc những lĩnh vực hoạt động quan trọng khác trong hiện tại.

E) Những rối loạn này không được giải thích tốt hơn khi quy chúng vào thiếu năng trí tuệ (rối loạn phát triển trí tuệ).

- Mức độ của rối loạn được đánh dự trên biểu hiện lâm sàng được phân làm 3 mức:

Mức độ 1 - Cần sự hỗ trợ: khi không có sự hỗ trợ, những thiếu hụt trong giao tiếp xã hội gây ra sự suy giảm có thể thấy được. Gặp khó khăn khởi xướng sự tương tác xã hội, phản ứng không bình thường hoặc không thành công với sự giao tiếp/làm thân, xã giao với người khác. Có thể có biểu hiện giảm hứng thú với tương tác xã hội.

Mức độ 2 - Cần sự hỗ trợ đáng kể: Thiếu hụt rõ ràng trong kỹ năng giao tiếp xã hội bằng lời

và không lời; sự suy giảm xã hội vẫn được thấy rõ ngay cả khi đã có sự hỗ trợ; sự khởi xướng tương tác xã hội bị hạn chế và giảm phản ứng với sự giao tiếp/làm thân xã giao với người khác hoặc phản ứng không bình thường.

Mức độ 3 - Cần sự hỗ trợ rất nhiều: Những thiếu hụt nghiêm trọng trong kỹ năng giao tiếp xã hội bằng lời và không lời dẫn đến sự suy giảm nghiêm trọng trong hoạt động, sự khởi xướng tương tác xã hội rất hạn chế, và rất ít khi phản ứng lại sự giao tiếp/làm thân xã giao với người khác.

Phương pháp xử lý và phân tích số liệu

- Dữ liệu được nhập và xử lý bằng phần mềm SPSS 20.0.

- Tính tỷ suất chênh OR với khoảng tin cậy 95%.

- Kiểm định χ^2 để kiểm định tỷ lệ của các yếu tố liên quan. Kiểm định có ý nghĩa thống kê khi $p < 0,05$.

3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu này đã được chấp thuận bởi Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học của Trường Đại học Y Hà Nội số 491/GCN-HĐĐĐNCYSH-ĐHYHN ngày 31 tháng 05 năm 2021 của Trường Đại học Y Hà Nội.

III. KẾT QUẢ

Bảng 1. Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

	n = 3018	Tần số	Tỷ lệ (%)
Nhóm tuổi trẻ	< 36 tháng	970	32,1
	36 - 48 tháng	664	22
	49 - 60 tháng	678	22,5
	> 60 tháng	706	23,4
Giới	Nam	1587	52,6
	Nữ	1431	47,4

Trẻ trong nghiên cứu chiếm tỷ lệ cao nhất ở nhóm dưới 36 tháng tuổi (32,1%), tỷ lệ nam và nữ xấp xỉ nhau (52,6% nam và 47,4% nữ).

Bảng 2. Tỷ lệ rối loạn phổ tự kỉ và mức độ rối loạn theo tiêu chuẩn DSM-5

Biến số		Tần suất	Tỷ lệ (%)
Rối loạn phổ tự kỉ (n = 3018)	Có	58	1,9
	Không	2960	98,1
Mức độ rối loạn phổ tự kỉ theo DSM-5 (n = 58)	Mức độ 1	25	43,1
	Mức độ 2	21	36,2
	Mức độ 3	12	20,7

Tỷ lệ rối loạn phổ tự kỉ của trẻ trong nghiên cứu là 1,9%, trong đó đa số là mức độ nhẹ chiếm 43,1%

Bảng 3. Mức độ những thiếu hụt trong giao tiếp, tương tác xã hội

Triệu chứng	Mức độ	Tần suất	Tỷ lệ (%)
Thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về cảm xúc - xã hội (n = 58)	Mức độ 1	21	36,2
	Mức độ 2	25	43,1
	Mức độ 3	12	20,7
Thiếu hụt những hành vi giao tiếp không lời (n = 58)	Mức độ 1	27	46,5
	Mức độ 2	22	37,9
	Mức độ 3	9	15,5
Thiếu hụt khả năng xây dựng, duy trì và hiểu được các mối quan hệ (n = 58)	Mức độ 1	23	39,7
	Mức độ 2	22	37,9
	Mức độ 3	13	22,4

Thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về cảm xúc-xã hội chủ yếu ở mức độ trung bình (43,1%), thiếu hụt những hành vi giao tiếp không lời chiếm cao nhất ở mức độ nhẹ (44,8%)

Bảng 4. Mức độ những kiểu mẫu hành vi, sở thích bị giới hạn

Triệu chứng	Mức độ	Tần suất	Tỷ lệ (%)
Những động tác vận động, cách sử dụng đồ vật hay lời nói rập khuôn hoặc lặp đi lặp lại (n = 58)	Không có	2	3,4
	Mức độ 1	30	51,7
	Mức độ 2	23	39,7
	Mức độ 3	3	5,2

Triệu chứng	Mức độ	Tần suất	Tỷ lệ (%)
Khăng khăng yêu cầu những thứ giống nhau, thiếu sự linh động và chỉ muốn làm theo thường quy (n = 58)	Không có	10	17,2
	Mức độ 1	29	50
	Mức độ 2	18	31
	Mức độ 3	1	1,8
Những sở thích rất giới hạn, gắn kết với cường độ hoặc tập trung bất thường (n = 58)	Không có	13	22,4
	Mức độ 1	19	32,8
	Mức độ 2	18	31
	Mức độ 3	8	13,8
Tăng phản ứng hoặc giảm phản ứng với các tiếp nhận giác quan hoặc có hứng thú bất thường với những khía cạnh cảm giác/giác quan trong môi trường (n = 58)	Không có	7	12,1
	Mức độ 1	25	43,1
	Mức độ 2	18	31
	Mức độ 3	8	13,8

Những động tác vận động, cách sử dụng đồ vật hay lời nói rập khuôn hoặc lặp đi lặp lại chủ yếu ở mức độ nhẹ (51,7%), những sở thích rất giới hạn, gắn kết với cường độ hoặc tập trung bất thường tập trung có tỷ lệ không xuất hiện cao nhất (22,4%).

Bảng 5. Tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ở một số đối tượng có yếu tố nguy cơ cao

Đặc điểm nghiên cứu	Rối loạn phổ tự kỷ n (%)		OR (KTC 95%)	p	
	Có	Không			
Trẻ bị vàng da sơ sinh	Có	21 (3)	1,89 (1,10 - 3,26)	0,019	
	Không	37 (1,6)	2278 (98,4)		
Mẹ có tiếp xúc trực tiếp với thuốc trừ sâu lúc mang thai	Không có	54 (1,8)	2914 (98,2)	-	
	Thỉnh thoảng	1 (4)	24 (96)		
	Thường xuyên	3 (12)	22 (88)		
Mẹ Stress trong quá trình mang thai	Có	8 (5,2)	145 (94,8)	3,11 (1,45 - 6,67)	0,008
	Không	50 (1,7)	2815 (98,3)	1	
Tiền sử gia đình có dị tật/bệnh lý di truyền	Có	5 (5)	95 (95)	2,85 (1,11 - 7,28)	0,041
	Không	53 (1,8)	2865 (98,2)	1	

Đặc điểm nghiên cứu		Rối loạn phổ tự kỷ n (%)		OR (KTC 95%)	p
		Có	Không		
Thời gian chuyển dạ bất thường (> 24h)	Có	9(3,8)	229 (96,2)	2,19 (1,06 - 4,51)	0,044
	Không	49 (1,8)	2731 (98,2)	1	
Bé sinh ra thiếu tháng hoặc già tháng	Có	13 (3,5)	358 (96,5)	2,10 (1,12 - 3,93)	0,018
	Không	45 (1,7)	2602 (98,3)	1	
Trẻ bị ngạt khi sinh	Có	6 (8,5)	65 (91,5)	5,14 (2,12 - 12,39)	0,002
	Không	52 (1,8)	2895 (98,2)	1	
Trẻ bị vàng da sơ sinh	Có	21 (3)	682 (97)	1,89 (1,10 - 3,26)	0,019
	Không	37 (1,6)	2278 (98,4)	1	

Các yếu tố trên đều làm gia tăng nguy cơ rối loạn phổ tự kỷ và sự khác biệt có ý nghĩa thống kê.

IV. BÀN LUẬN

Đặc điểm đối tượng nghiên cứu

Trong nghiên cứu này, chúng tôi chọn đối tượng trẻ 24 - 72 tháng tuổi học tại các cơ sở giáo dục vì hiện nay phần lớn trẻ trong cùng độ tuổi đều được đi học, đồng thời số lượng trẻ tập trung lớn, việc thăm khám trẻ ngay tại cơ sở giáo dục mang lại lợi ích lớn là có đủ thời gian thăm khám, hỏi thông tin từ người chăm sóc cũng như quan sát trẻ tương tác cùng các bạn đồng trang lứa trong môi trường quen thuộc là điều kiện rất cần thiết để đánh giá các hành vi giao tiếp, tương tác xã hội của trẻ. Mặc khác, rối loạn phổ tự kỷ khởi phát rất sớm, thường trước 36 tháng và tồn tại suốt đời, nhưng có thể sẽ không biểu hiện hoàn toàn cho đến khi nhu cầu xã hội vượt quá khả năng có hạn của trẻ này, hoặc chúng có thể bị che giấu đi bằng các

chiến lược mà trẻ đã học được trong quá trình sống vì vậy chúng tôi chọn nhóm tuổi từ 24 - 72 tháng nhưng vậy có thể không bị bỏ sót trẻ có rối loạn. qua nghiên cứu chúng tôi ghi nhận được tổng 3018 trẻ với tỷ lệ phân bố tương đối đồng đều ở các nhóm tuổi và giới tính.

Phân bố tỷ lệ và mức độ rối loạn phổ tự kỷ

Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ là 1,9%. Kết quả này cao hơn hầu hết các nghiên cứu trước đây trong nước nhưng vẫn thấp hơn số liệu công bố của CDC hoa kỳ năm 2021 là 2,27% và chỉ tương đương số liệu năm 2019 là 1,85%.³ Sự khác biệt quan trọng này có thể được giải do tiêu chuẩn chúng tôi dùng chẩn đoán trẻ là tiêu chuẩn DSM-5, còn các nghiên cứu khác trong nước dùng tiêu chuẩn DSM-IV, sự khác biệt của 2 phiên bản nằm ở tiêu chuẩn DSM-5 có nhiều thay đổi, cho phép mở rộng chẩn đoán nhiều đối tượng bị bỏ sót trước đó. Tiêu chuẩn mới không xem khiếm khuyết về ngôn ngữ là một khiếm khuyết cốt lõi để chẩn đoán trẻ, cũng như chỉ có một

chẩn đoán duy nhất là “rối loạn phổ tự kỷ” thay cho các thuật ngữ “tự kỷ” và các dạng phụ khác của rối loạn như “hội chứng Asperger” và “rối loạn phát triển lan tỏa không đặc hiệu”. Ngoài việc thay đổi tiêu chuẩn chẩn đoán, sự gia tăng hàng loạt các yếu tố nguy cơ và sự hiểu biết nhiều hơn của cộng đồng, nhà chuyên môn cũng được xem là nguyên nhân cho việc ghi nhận sự gia tăng của tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ. Trên thực tế, qua nghiên cứu chúng tôi cũng ghi nhận rất nhiều trường hợp trẻ có rối loạn nhưng phụ huynh không đồng ý tham gia nghiên cứu vì vậy tỷ lệ 1,9% có thể là thấp hơn so với thực tế. Việc giải thích giải thích để phụ huynh đồng ý tham gia nghiên cứu thật sự là một thách thức đối với nghiên cứu về rối loạn phổ tự kỷ.

Theo tiêu chuẩn DSM-5, Phổ tự kỷ được phân thành 3 độ. Mức độ 1 là trẻ cần sự hỗ trợ chúng tôi ghi nhận chiếm tỷ lệ cao nhất 43,1% kết quả này phù hợp với các nghiên cứu khác về mức độ của rối loạn phổ tự kỷ.⁷ Mức độ này thường hay dễ bỏ sót vì trẻ vẫn có khởi phát giao tiếp và phản hồi với các tương tác nhưng thực tế trẻ phản ứng không bình thường hoặc không thành công với sự giao tiếp/làm thân, xã giao với người khác. Mức độ 2 là trẻ cần sự hỗ trợ đáng kể chiếm 36,2%. Trẻ biểu hiện thiếu hụt rõ ràng trong kỹ năng giao tiếp xã hội, thường chưa có lời nói và cả giáo viên, phụ huynh đều đã có những nghi ngờ về sự phát triển của trẻ trước đó. Mức độ 3 trẻ cần sự hỗ trợ rất nhiều, biểu hiện lâm sàng của trẻ rất rõ rệt, ngoài các thiếu hụt về giao tiếp thì hành vi bất thường của trẻ cũng biểu hiện nổi trội ảnh hưởng đến học tập và nhiều trường hợp trẻ không được nhận học tại các cơ sở giáo dục thông thường. Điều này thể ảnh hưởng đến tỷ lệ trẻ ở mức độ 3 cũng như tỷ lệ chung của rối loạn phổ tự kỷ, đây cũng là một hạn chế của nghiên cứu.

Để chẩn đoán trẻ rối loạn phổ tự kỷ theo tiêu

chuẩn DSM-5 đòi hỏi trẻ phải hiệu diện triệu chứng ở cả 3 khía cạnh là thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về cảm xúc - xã hội, thiếu hụt những hành vi giao tiếp không lời được sử dụng trong tương tác xã hội, thiếu hụt khả năng xây dựng, duy trì và hiểu được các mối quan hệ. Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận các biểu hiện này đều có tỷ lệ giảm dần từ nhẹ đến nặng tương ứng với 3 mức độ của chẩn đoán chung. Mặc khác, tiêu chuẩn về hành vi không cần đòi hỏi trẻ phải xuất hiện đủ cả 4 tiêu chí, chúng tôi ghi nhận những sở thích rất giới hạn, gắn kết với cường độ hoặc tập trung bất thường tập trung có tỷ lệ không xuất hiện cao nhất (22,4%). Kết quả này là những gợi ý cho các nhà chuyên môn khi chẩn đoán trẻ rối loạn phổ tự kỷ cũng như xây dựng chương trình can thiệp cho trẻ.

Tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ở một số đối tượng có yếu tố nguy cơ cao

Ngoài việc xác định tỷ lệ trẻ rối loạn phổ tự kỷ chung thì việc đi tìm các yếu tố nguy cơ cũng như tỷ lệ trẻ mắc rối loạn ở các nhóm này là vô cùng cần thiết, qua nghiên cứu hơn 3000 trẻ chúng tôi có những ghi nhận sau:

Trẻ nam có tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ cao hơn trẻ nữ 3,53 lần ($p < 0,001$), kết quả này phù hợp với hầu hết nghiên cứu về tự kỷ.^{3,4} Tỷ lệ trẻ nam có nguy cơ cao hơn được giải thích liên quan đến gen, trong đó các bất thường trên nhiễm sắc thể X được cho là đóng góp vai trò quan trọng trong rối loạn phổ tự kỷ. Đặt biệt hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy được xem là một trong những rối loạn nhiễm sắc thể hay gặp ở trẻ tự kỷ.

Tần suất tiếp xúc thuốc trừ sâu lúc mang thai càng nhiều càng làm gia tăng tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ($p < 0,001$). Thuốc trừ sâu thường được dùng để làm tổn thương hệ thống thần kinh của các loài được nhắm mục tiêu, và thường hoạt động trên sự dẫn truyền thần kinh. Tuy nhiên, từ những năm 2007 đã có những báo cáo đầu

tiên về thuốc trừ sâu và tự kỷ, một nghiên cứu bệnh chứng, đã phát hiện ra mối liên hệ chặt chẽ giữa việc gần khu dân cư với các ứng dụng nông nghiệp của thuốc nội soi và dicofol trong tam cá nguyệt đầu tiên.⁸

Mẹ stress trong quá trình mang thai cũng làm tăng nguy cơ mắc rối loạn phổ tự kỷ ở con ($p < 0,001$). Các nghiên cứu về rối loạn cảm xúc, khí sắc ở mẹ cũng chỉ ra kết quả tương tự.⁹ Tuy nhiên, nghiên cứu của chúng tôi không thể chẩn đoán xác định được mẹ có một rối loạn về cảm xúc khí sắc hay không, việc ghi nhận mẹ bị stress trong quá trình mang thai mang tính chủ quan, đây cũng là hạn chế của nghiên cứu.

Nghiên cứu của chúng tôi cũng ghi nhận tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ cao hơn 2,19 lần ở trẻ có thời gian chuyển dạ trên 24 giờ ($p = 0,044$) và tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ bị ngạt khi sinh cao hơn 5,14 lần ($p = 0,002$). Một số các nhà nghiên cứu đã đưa ra giả thuyết về một loạt các điều kiện khi sinh cho thấy tình trạng thiếu cung cấp oxy kéo dài hoặc cấp tính cho bào thai có thể là một yếu tố nguy cơ dẫn đến các rối loạn về tâm thần kinh ở trẻ.¹⁰

Trẻ sinh thiếu hoặc già tháng có nguy cơ rối loạn phổ tự kỷ cao gấp 2,1 lần ($p = 0,018$). Tuổi thai, đặc biệt là tình trạng đẻ non, có liên quan đến một số vấn đề sức khỏe ở trẻ, gồm chậm phát triển và suy giảm trí tuệ ở trẻ nhỏ và vị thành niên.¹⁰ Bằng chứng từ các nghiên cứu bệnh chứng cho thấy mối liên quan giữa tuổi thai và rối loạn tự kỷ không nhất quán. Một số nghiên cứu tìm thấy mối liên quan giữa tuổi thai bất thường, gồm cả sinh thiếu tháng và sinh già tháng, với nguy cơ rối loạn tự kỷ tăng lên.¹¹

Vàng da sơ sinh là kết quả của nồng độ bilirubin huyết thanh tăng cao (tăng bilirubin máu) có thể gây ảnh hưởng xấu tới hệ thần kinh trung ương đang phát triển ở trẻ. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ rối loạn

phổ tự kỷ ở trẻ bị vàng da sơ sinh cao hơn trẻ bình thường 1,89 lần ($p = 0,019$) tương đồng với các nghiên cứu và tổng quan, tăng bilirubin máu có liên quan đến nguy cơ rối loạn tự kỷ và tăng nguy cơ rối loạn tự kỷ lên 1,87 lần (KTC 95%: 1,01 - 3,47).¹²

Chúng tôi cũng ghi nhận những gia đình có tiền sử người mắc dị tật/bệnh lý di truyền bẩm sinh làm gia tăng tỷ lệ rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ 2,85 lần ($p = 0,041$). Mối liên quan giữa di truyền và rối loạn tự kỷ đã được các nhà di truyền học khẳng định dựa trên nhiều nghiên cứu về các cặp sinh đôi cùng trứng, khác trứng và nghiên cứu về phả hệ.¹³ Các nghiên cứu cũng chỉ ra rằng cơ chế tác động của yếu tố di truyền đến rối loạn tự kỷ thông qua các cơ chế tác động đa gen vô cùng phức tạp và cũng chưa hoàn toàn sáng tỏ.¹⁴

V. KẾT LUẬN

Qua thăm khám 3018 trẻ 24 - 72 tháng tuổi tại các cơ sở nuôi dạy trẻ trên địa bàn TP. Cần Thơ ghi nhận có 58 trẻ được chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ bằng tiêu chuẩn DSM-5 với tỷ lệ 1,9% và mức độ rối loạn phổ tự kỷ của trẻ từ 1 đến 3 tương ứng là 43,1%, 36,2% và 20,7%.

Các đối tượng có nguy cơ mắc rối loạn phổ tự kỷ cao hơn dân số chung và kết quả có ý nghĩa thống kê gồm: trẻ nam, mẹ tiếp xúc thuốc trừ sâu lúc mang thai, tiền sử gia đình có dị tật/bệnh lý di truyền, mẹ stress trong quá trình mang thai, thời gian chuyển dạ trên 24 giờ, sinh thiếu hoặc già tháng, sinh ngạt, vàng da sơ sinh.

VI. KIẾN NGHỊ

Tỷ lệ trẻ rối loạn phổ tự kỷ lên đến 1,9% nên cần tầm soát rối loạn phát triển này ở trẻ 24 - 72 có biểu hiện giao tiếp kém hoặc sở thích giới hạn, hành vi lặp đi lặp lại tại các cơ sở nuôi dạy trẻ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5)*. 5th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association; 2013.
2. Hodges H, Fealko C, Soares N. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Translational pediatrics*. 2020; 9(Suppl 1):S55.
3. Maenner MJ, Shaw KA, Bakian AV, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years-autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2018. *MMWR Surveillance Summaries*. 2021; 70(11):1.
4. Nguyễn Thị Hương Giang, Trần Thị Thu Hà, Cao Minh Châu. Nghiên cứu phát hiện sớm tự kỷ bằng bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ (MCHAT- 23). *Tạp chí Y học thực hành*. 2015; 741(11): 5-7.
5. Trần Thiện Thắng. Khảo sát tỷ lệ trẻ từ 18-36 tháng có biểu hiện rối loạn phổ tự kỷ tại phòng khám bệnh viện nhi đồng cần thơ bằng thang điểm M-chat. *Tạp Chí Y Dược Học Cần Thơ*. 2019; 22-25: 293-304.
6. Phạm Trung Kiên, Lê Thị Kim Dung, Đào Văn Dũng, Phan Thị Yến. Nghiên cứu tỷ lệ hiện mắc và kết quả điều trị tự kỷ trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên. *Tạp chí Y Học Thành Phố Hồ Chí Minh*. 2014; 18(4): 74-79.
7. Phuong Minh Nguyen, Thien Thang Tran. Clinical characteristics and associated sociodemographic factors of autism spectrum disorder in Vietnamese children. *Current Pediatric Research*. 2021; 25(1): 308-312.
8. Roberts EM, English PB, Grether J K, et al. Maternal residence near agricultural pesticide applications and autism spectrum disorders among children in the California Central Valley. *Environmental Health Perspectives*. 2007; 115(10): 1482-1489.
9. Daniels JL, Forssen U, Hultman CM, et al. Parental psychiatric disorders associated with autism spectrum disorders in the offspring. *Pediatrics*. 2008; 121(5): 1357–1362.
10. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007; 161(4): 326-333.
11. Cryan E, Byrne M, O'Donovan A, et al. A case-control study of obstetric complications and later autistic disorder. *J Autism Dev Disord*. 1996; 26(4): 453-460.
12. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. *Br J Psychiatry*. 2009; 195(1): 7-14.
13. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study”, *Psychological medicine*. 1995; 25(1): 63-77.
14. Robinson EB, St Pourcain B, Anttila V, et al. Genetic risk for autism spectrum disorders and neuropsychiatric variation in the general population. *Nature genetics*. 2016; 48(5): 552-555.

Summary

PREVALENCE OF AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN AGED 24 - 72 MONTHS ACCORDING TO DSM-5 CRITERIA

The autism spectrum disorder is a complex developmental disorder with alarmingly increasing rates. Since 2013, the DSM-5 criteria has been used, the rate of children with the disorder has been rising up to 2.27% in 2021. Through the examination of 3018 children aged 24 - 72 months at child care facilities we found that the disorder rate is 1.9%, the level of children who need support from 1 to 3 are respectively 43.1%, 36.2% and 20.7%. The rate of ASD in boys is 3.53 times higher than in comparison with girls ($p < 0.001$), the more frequent of pesticide exposure during pregnancy the children are, the higher the prevalence of ASD they get ($p < 0.001$). Family history of genetic defects/diseases increases the rate of ASD in children by 2.85 times ($p = 0.041$) and mothers who suffer more stress during pregnancy have a higher rate of ASD with 3.11 times ($p = 0.008$). This rate is also 2.19 times higher in children with labor duration of more than 24 hours ($p = 0.044$); 2.1 times ($p = 0.018$) in premature or old-term babies; 1.89 times ($p = 0.019$) in babies with neonatal jaundice and 5.14 times higher ($p = 0.002$) in babies with jaundice asphyxia at birth.

Keywords: Prevalence, autism spectrum disorder, DSM-5 criteria.