

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ TỪ 24 - 72 THÁNG TẠI THÀNH PHỐ CẦN THƠ

Trần Thiện Thắng^{1,2,✉}, Nguyễn Minh Phương¹, Huỳnh Nguyễn Phương Quang³
Phan Việt Hưng¹, Võ Văn Thi¹, Nguyễn Văn Tuấn²

¹Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

²Trường Đại học Y Hà Nội

³Trung Tâm Kiểm Soát Bệnh Tật Thành Phố Cần Thơ

Rối loạn phổ tự kỷ là rối loạn phát triển phức tạp và đa dạng về triệu chứng, việc phát hiện sớm rất quan trọng. Nghiên cứu nhằm tìm ra đặc điểm lâm sàng của trẻ dựa trên tiêu chuẩn DSM-5 và thang điểm CARS. Qua 60 trẻ rối loạn phổ tự kỷ từ 24 - 72 tháng ghi nhận: phụ huynh là người phát hiện bất thường đầu tiên (96,7%) qua 2 triệu chứng “chậm nói” (60,0%) và “giảm tiếp xúc mắt” (16,7%) chủ yếu ở giai đoạn 18 - 24 tháng (96,7%), tuổi chẩn đoán trung bình là $31,07 \pm 8,3$ tháng, với 59,4% trẻ nặng. Nhóm trẻ < 36 tháng khiếm khuyết giao tiếp và tương tác xã hội nhiều nhất, nhóm trẻ 48 - 72 tháng có hành vi, lời nói lặp đi lặp lại nhiều nhất và sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Nhóm 36 - 48 tháng có điểm CARS cao nhất với $40,24 \pm 8,08$ và xu hướng giảm dần ở nhóm trẻ lớn hơn. Cần hướng dẫn phụ huynh nhận biết dấu hiệu “giảm tiếp xúc mắt” và “chậm nói” để phát hiện sớm rối loạn, nên sử dụng các triệu chứng đặt trưng theo nhóm tuổi để xây bộ câu hỏi sàng lọc sớm trẻ rối loạn phổ tự kỷ.

Từ khóa: Rối loạn phổ tự kỷ, chậm nói, sàng lọc trẻ rối loạn phát triển.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn phổ tự kỷ là rối loạn phát triển phức tạp của não bộ, thuật ngữ “phổ” chỉ sự đa dạng về triệu chứng và mức độ của rối loạn với tỷ lệ mắc khoảng 1% - 2% dân số.^{1,2,3} Việc phát hiện sớm trẻ tự kỷ có ý nghĩa rất quan trọng để can thiệp hiệu quả, phòng ngừa các khuyết tật thứ phát.⁴ Vì triệu chứng rối loạn hết sức đa dạng nên trong tiêu chuẩn chẩn đoán DSM-5 đề ra hai nhóm triệu chứng cốt lõi gồm Những thiếu hụt dai dẳng trong khả năng giao tiếp xã hội và tương tác xã hội trong nhiều tình huống khác nhau và Những kiểu mẫu hành vi, sở thích hoặc hoạt động lặp khuôn hay bị giới hạn.^{2,5} Tiêu chuẩn này khó để phụ huynh, giáo viên, nhân viên y tế tuyến

cơ sở, những người đầu tiên tiếp cận với dấu hiệu bất thường của trẻ có thể sử dụng, mặt khác một số bộ câu hỏi sàng lọc trẻ rối loạn phổ tự kỷ đang sử dụng có những hạn chế nhất định khi áp dụng tại Việt Nam. Do đó, việc nghiên cứu đặc điểm lâm sàng của trẻ rối loạn phổ tự kỷ gợi ý các triệu chứng đặc trưng theo từng nhóm tuổi từ đó có thể xây dựng bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phổ tự kỷ để tiếp cận và phù hợp với người Việt là điều cần thiết. Vì vậy, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này ở trẻ rối loạn phổ tự kỷ từ 24 - 72 tháng tại Cần Thơ với hai mục tiêu là xác định đặc điểm lâm sàng của trẻ qua việc quan sát, phỏng vấn phụ huynh bằng bộ câu hỏi cấu về các hành vi của trẻ trong các tình huống thường gặp và tìm hiểu về đặc điểm phát hiện trẻ tự kỷ như thời gian, triệu chứng, người đầu tiên phát hiện trẻ, thời điểm trẻ được chẩn đoán. Từ đó đưa ra khuyến cáo cho phụ huynh và nhà chuyên môn để sớm phát hiện rối loạn.

Tác giả liên hệ: Trần Thiện Thắng

Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

Email: ttthang@ctump.edu.vn

Ngày nhận: 02/12/2021

Ngày được chấp nhận: 28/12/2021

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

60 trẻ rối loạn phổ tự kỷ đang học tại trung tâm can thiệp trẻ rối loạn phát triển tại Cần Thơ từ tháng 06/2021 đến tháng 08/2021.

Tiêu chuẩn chọn mẫu

Tuổi: từ 24 -72 tháng tuổi.

Chẩn đoán: Rối loạn phổ tự kỷ theo tiêu chuẩn của sổ tay thống kê và chẩn đoán các rối loạn tâm thần Hoa Kỳ tái bản lần thứ 5 gồm:

- Những thiếu hụt dai dẳng trong khả năng giao tiếp và tương tác xã hội trong nhiều tình huống/bối cảnh khác nhau gồm:

(1) Thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về xã giao-cảm xúc.

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

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

- Những kiểu mẫu hành vi, hứng thú hoặc hoạt động lặp đi lặp lại hay bị hạn chế, với ít nhất hai biểu hiện như sau, hiện tại đang biểu hiện hay trước đây đã biểu hiện gồm:

(1) Những động tác vận động, cách sử dụng đồ vật hay lời nói rập khuôn hoặc lặp đi lặp lại.

(2) 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.

(3) Những hứng thú rất hạn chế, gắn bó với một thứ gì đó một cách bất thường về cường độ hoặc sự tập trung.

(4) 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.

- Những triệu chứng cần phải xuất hiện trong giai đoạn phát triển sớm.

- Các triệu chứng gây ra sự suy giảm có ý nghĩa lâm sàng.

- Những rối loạn này không được giải thích tốt hơn khi quy chúng vào thiếu năng trí tuệ.

- Trẻ học tại các trường mầm non hoặc trung tâm can thiệp tại Cần Thơ.

Tiêu chuẩn loại trừ

Trẻ mắc các dị tật bẩm sinh nặng, tâm đần, bại não.

2. Phương pháp

Thiết kế nghiên cứu mô tả chùm ca bệnh.

Cỡ mẫu: có tất cả 60 trẻ rối loạn phổ tự kỷ tham gia vào nghiên cứu.

Chọn mẫu thuận tiện không xác suất các trẻ học tại trung tâm can thiệp trẻ rối loạn phát triển tại Cần Thơ.

Các trẻ được quan sát và thăm khám, chẩn đoán xác định rối loạn phổ tự kỷ bằng tiêu chuẩn DSM-5 bởi bác sĩ chuyên khoa tâm thần. Phụ huynh hoặc người chăm sóc trẻ rối loạn phổ tự kỷ được phỏng vấn bằng bộ câu hỏi soạn trước gồm 3 phần.

Phần 1 các thông tin dân số học, các yếu tố liên quan và tiền sử phát hiện, chẩn đoán rối loạn của trẻ.

Phần 2 là bộ 55 câu hỏi có cấu trúc về triệu chứng lâm sàng được nhóm nghiên cứu biên soạn theo tiêu chuẩn DSM-5 với các tình huống thường gặp trong quá trình nuôi dạy chăm sóc trẻ của người Việt. Ở mỗi câu đều đánh giá tần suất xuất hiện triệu chứng được phân theo 4 mức độ từ “không có”, “hiếm khi”, “thường xuyên” và “rất thường xuyên”. Vì các hành vi của trẻ thường xuất hiện không đồng nhất ở tất cả các trường hợp, nên chỉ xem là trẻ có triệu chứng khi có đáp án là “thường xuyên” hoặc “rất thường xuyên”.

Phần 3: Bộ câu hỏi đánh giá mức độ rối loạn

phổ tự kỷ CARS gồm 15 mục, mỗi mục có 4 mức độ từ 1- 4 điểm. Tổng điểm từ 30 đến 36,5 điểm là “tự kỷ nhẹ đến trung bình” và từ 37 đến 60 điểm là “tự kỷ nặng”.

3. Xử lý số liệu

Xử lý theo phương pháp thống kê y học, nhập số liệu và phân tích bằng phần mềm SPSS 18.0. Tính tần suất và tỷ lệ % cho các biến số định tính. Tính giá trị trung bình (hoặc trung vị) và độ lệch chuẩn cho các biến số định

lượng. So sánh sự khác biệt giữa 2 tỷ lệ dựa vào test χ^2 . So sánh sự khác biệt 2 giá trị trung bình dựa vào test Student hay còn gọi là test T.

4. 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-HĐĐNCYSH-ĐHYHN ngày 31 tháng 05 năm 2021 của Trường Đại học Y Hà Nội.

III. KẾT QUẢ

1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Qua thời gian nghiên cứu từ tháng 05/21 đến 08/21 chúng tôi ghi nhận được 60 trẻ mắc rối loạn phổ tự kỷ tại các trường mầm non và trung tâm can thiệp cho trẻ rối loạn phát triển trên địa bàn thành phố Cần Thơ. Độ tuổi trung bình 48,23 tháng ($\pm 11,45$) tuổi nhỏ nhất là 24 tháng, cao nhất là 71 tháng lứa tuổi tập trung chủ yếu từ 36-48 tháng tuổi (41,7%), kế đến là nhóm 49 - 60 tháng (31,7%) nhóm trẻ dưới 36 tháng ít nhất (11,7%). Bé trai mắc rối loạn phổ tự kỷ nhiều hơn bé gái với tỷ lệ 3,28/1.

Bảng 1. Đặc điểm đối tượng tham gia nghiên cứu (n = 60)

	Đặc điểm	Tần suất (N = 60)	Tỷ lệ (%)
Nhóm tuổi	< 36 tháng	7	11,7
	36 - 48 tháng	25	41,7
	49 - 60 tháng	19	31,7
	> 60 tháng	9	15,0
Giới tính	Nam	46	76,7
	Nữ	14	23,3

Triệu chứng bất thường đầu tiên được ghi nhận nhiều nhất là “chậm nói” chiếm 60%, kế đó là “giảm tiếp xúc mắt” và không đáp ứng với gọi tên lần lượt là 16,7% và 10,0%, cuối cùng là chậm phát triển hoặc triệu chứng khác cùng 6,7%. Người đầu tiên phát hiện dấu hiệu bất thường hầu hết là phụ huynh với 96,7% chỉ có 2 (3,3%) trường hợp do bác sĩ phát hiện. Hầu hết

triệu chứng đều được ghi nhận trong khoảng 18 - 24 tháng tuổi chiếm 58 (96,7%) trường hợp còn lại 3,3% là ghi nhận trong khoảng 15 - 18 tháng. Tuổi trung bình trẻ được chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ 31,07 tháng ($\pm 8,297$), tuổi nhỏ nhất là 17 tháng, cao nhất là 65 tháng, tập trung chủ yếu ở nhóm 24-36 tháng tuổi với 48,3% kế đó là 2 nhóm 18 - 24 tháng và > 36 tháng với 25,0%.

Bảng 2. Đặc điểm phát hiện và thời điểm chẩn đoán trẻ (N = 60)

	Biến số	Tần suất (N = 60)	Tỷ lệ (%)
Triệu chứng bất thường đầu tiên được ghi nhận	Chậm nói	36	60,0
	Giảm tiếp xúc mắt	10	16,7
	Giảm đáp ứng khi gọi tên	6	10,0
	Chậm phát triển	4	6,7
	Khác	4	6,7
Người đầu tiên phát hiện	Phụ huynh	58	96,7
	Bác sĩ	2	3,3
Tuổi đầu tiên phát hiện triệu chứng bất thường	15-18	2	3,3
	18-24	58	96,7
	< 18	1	1,7
Tuổi trẻ được chẩn đoán lần đầu	18 - 24	15	25,0
	24 - 36	29	48,3
	> 36	15	25,0

2. Đặc điểm lâm sàng trẻ rối loạn phổ tự kỷ

Về tần suất xuất hiện triệu chứng khiếm khuyết kỹ năng giao tiếp xã hội của trẻ rối loạn phổ tự kỷ tự kỷ nhóm tuổi ≤ 36 tháng có tỷ lệ xuất hiện nhiều nhất kể đến là nhóm 36 - 48 tháng và nhiều triệu chứng có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Ở nhóm < 36 tháng, hầu hết các biểu hiện khiếm khuyết giao tiếp đều xuất hiện và giảm dần ở các nhóm tuổi lớn hơn. Các triệu chứng xuất hiện nhiều nhất ở nhóm > 60 gồm “không chủ động gọi, nói chuyện”, “Không

nói / trả lời lại khi được hỏi”, “Không thích chơi với các bạn cùng lứa tuổi” với tỷ lệ 66,7%. Ở nhóm 49-60 tháng trẻ thiếu hụt nhiều nhất là kỹ năng xây dựng, duy trì và hiểu được các mối quan hệ thể hiện qua các biểu hiện “Không chơi đóng vai nhân vật”, “Không biết bắt chước nhân vật bé yêu thích” và “Không chơi theo quy luật phù hợp với tuổi” với tỷ lệ là 73,7%. Triệu chứng “Không thích được vuốt ve, ôm ấp” ít gặp nhất ở tất cả các nhóm tuổi.

Bảng 3. Tỷ lệ xuất hiện triệu chứng khiếm khuyết kỹ năng giao tiếp xã hội

Triệu chứng	< 36	36 - 48	49 - 60	> 60	p
	tháng N = 7 (%)	tháng N = 25 (%)	tháng N = 19 (%)	tháng N = 9 (%)	
Không đáp lại khi được gọi tên	100	68	43	44,4	0,032
Không chủ động gọi, nói chuyện	100	84	68,4	66,7	0,238
Không chú ý bạn khi bạn nói chuyện với bé	100	76	47,4	55,6	0,043
Thiếu hụt khả năng trao đổi qua lại về cảm xúc - xã hội	100	84	63,2	66,7	0,150
Không gọi hay gây chú ý khi có điều gì vui	100	80	68,4	44,4	0,066
Không mét hay chỉ cho bạn khi bị đau	85,7	76	57,9	44,4	0,189
Không thực hiện mệnh lệnh 1 bước của bạn	85,7	60	21,1	33,3	0,008
Không khoe khi có đồ chơi mới, thú vị	100	84	68,4	44,4	0,04
Không thích được vuốt ve, ôm ấp	42,9	56	26,3	33,3	0,239
Không thể hiện vui khi gặp người thân	71,4	64	31,6	22,2	0,036
Thiếu hụt những hành vi giao tiếp không lời	85,7	60	42,1	55,6	0,244
Không nhìn vào mắt bạn khi nói chuyện	85,7	64	42,1	44,4	0,162
Không nhìn theo hướng khi được chỉ	85,7	60	52,6	44,4	0,368
Không nhìn theo khi bạn đột ngột quay đầu	100	84	63,2	44,4	0,031
Không nhìn bạn khi có điều mới lạ	100	84	68,4	55,6	0,119
Không dùng ngón trỏ chỉ đồ vật yêu thích	71,4	72	47,4	44,4	0,256
Không dùng ngón trỏ chỉ đồ vật muốn lấy	85,7	64	47,4	33,3	0,132
Không cười lại khi người khác cười với bé	71,4	72	47,4	22,2	0,045
Không nhăn mặt hay cau mày nếu tức giận	71,4	72	47,4	33,3	0,129
Không lên hoặc xuống giọng phù hợp	100	88	73,7	55,6	0,086

Triệu chứng	< 36	36 - 48	49 - 60	> 60	p
	tháng N = 7 (%)	tháng N = 25 (%)	tháng N = 19 (%)	tháng N = 9 (%)	
Không thích chơi với các bạn cùng lứa tuổi	100	76	47,4	66,7	0,050
Không thích chơi với người chăm sóc	57,1	56	36,8	11,1	0,098
Không tự đưa đồ chơi cho bé khác	100	84	68,4	44,4	0,040
Không tự đưa đồ chơi cho người chăm sóc	71,4	80	57,9	33,3	0,072
Không biết chờ đợi tới lượt của bé	100	88	52,6	33,3	0,02
Không chơi giả bộ như rót nước, bán hàng	100	84	68,4	44,4	0,040
Không biết tạo ra âm thanh tương ứng	100	88	68,4	44,4	0,020
Không chơi đóng vai nhân vật	100	92	78,9	55,6	0,046
Không biết bắt chước nhân vật bé yêu thích	100	88	73,7	44,4	0,022
Không chơi theo quy luật phù hợp với tuổi	100	96	78,9	55,6	0,016

Về các triệu chứng kiểu mẫu sở thích hành vi bất thường, chỉ có nhóm triệu chứng về động tác, lời nói lặp khuôn hoặc lặp đi lặp lại cho thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các nhóm và nhóm > 60 tháng tuổi có tỷ lệ cao nhất với các triệu chứng “Lặp lại một cách máy móc lời nói” (66,7%), “Lặp lại muợn một cụm từ hay

câu” (44,4%) và “Cử động đơn giản lặp khuôn, lặp đi lặp lại” (66,6%). Các triệu chứng còn lại nhìn chung có tỷ lệ thường gặp nhiều ở nhóm 49 - 60 tháng nhất, kể đến là nhóm > 60 tháng và nhóm < 36 ít gặp nhất, nhưng sự khác biệt này chưa ý nghĩa thống kê.

Bảng 4. Tỷ lệ xuất hiện các triệu chứng kiểu mẫu sở thích hành vi bất thường

Triệu chứng		< 36	36 - 48	49 - 60	> 60	p
		tháng N = 7 (%)	tháng N = 25 (%)	tháng N = 19 (%)	tháng N = 9 (%)	
Động tác, lời nói rập khuôn hoặc lặp đi lặp lại	Lặp lại một cách máy móc lời nói	14,3	12	42,1	66,7	0,008
	Lặp lại một cụm từ hay âm thanh	14,3	12	47,4	44,4	0,037
	Lặp lại muện một cụm từ hay câu	14,3	4	42,1	44,4	0,009
	Cử động đơn giản rập khuôn, lặp đi lặp lại	42,9	20	42,1	66,7	0,077
	Chơi đồ chơi rập khuôn, lặp đi lặp lại	28,6	24	36,8	44,4	0,654
	Xếp đồ chơi thành hàng dài, thẳng tắp	28,6	28	31,6	55,6	0,490
Khăng khăng yêu cầu giống nhau	Dễ căng thẳng tột độ với những thay đổi	14,3	32	31,6	33,3	0,816
	Khó khăn khi phải chuyển đổi ý muốn	42,9	32	47,4	22,2	0,553
	Chào hỏi/ hành vi cứng nhắc	28,6	28	57,9	44,4	0,213
	Cần phải làm cùng một việc mỗi ngày	0	16	31,6	33,3	0,238
	Cần đi cùng một con đường	14,3	24	31,6	22,2	0,821
	Ăn cùng một món ăn mỗi ngày	14,3	16	42,1	22,2	0,211
Những sở thích rất giới hạn, gắn kết bất thường	Chỉ thích một vài màu sắc nhất định	28,6	20	36,8	22,2	0,642
	Chỉ thích một vài hình thù nhất định	14,3	12	15,8	11,1	0,981
	Chỉ thích một vài món đồ chơi nhất định	28,6	24	36,8	22,2	0,783
	Chỉ thích một chi tiết nhỏ của món đồ chơi	14,3	12	21,1	11,1	0,842
	Rất thích những thứ đồ chơi xoay tròn	42,9	28	36,8	22,2	0,761
	Rất gắn bó một món đồ đặt biệt	28,6	8	21,1	11,1	0,453
Tăng hoặc giảm phản ứng/hứng thú với các tiếp nhận	Ít có cảm giác đau hơn so với bé khác	0	12	15,8	22,2	0,608
	Chơi đùa mạnh tay hơn so với bé khác	0	8	21,1	33,3	0,164
	Thích đi nhón gót	42,9	16	21,1	11,1	0,393
	Thích người đồ vật hay thức ăn	14,3	12	31,6	11,1	0,350
	Rất không thích vài nhóm thức ăn	14,3	4	31,6	11,1	0,087
	Rất sợ một âm thanh bình thường	28,6	4	15,8	33,3	0,124
Đặt biệt thích hoặc sợ một hình ảnh	14,3	4	15,8	22,2	0,430	

Chúng tôi cũng đánh giá độ nặng của các triệu chứng qua thang điểm CARS, ở 15 nhóm lĩnh vực triệu chứng được ghi nhận, điểm trung bình nhóm < 36 tháng là $36,86 \pm 4,71$ sau đó đạt đỉnh nhóm 36 - 48 tháng với điểm cao nhất là $40,24 \pm 8,08$ và xu hướng giảm dần về nhóm

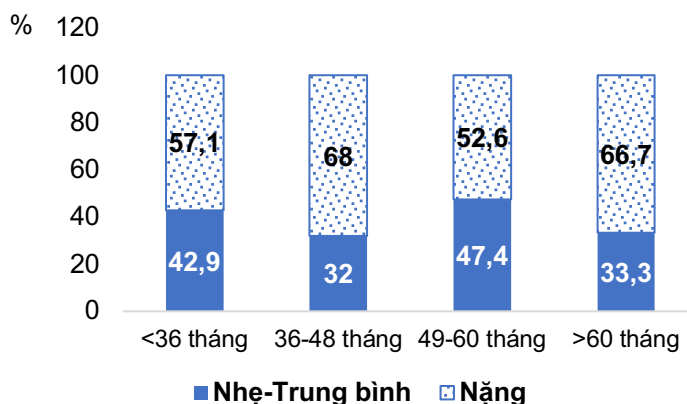
tuổi lớn hơn cụ thể 49 - 60 tháng là $37,26 \pm 4,41$ và > 60 là $36,44 \pm 5,29$. Lĩnh vực “giao tiếp bằng lời” và “giao tiếp không lời” bị ảnh hưởng nhiều nhất ở cả 4 nhóm trẻ với điểm số giao động từ $2,44 \pm 0,53$ đến $2,76 \pm 0,83$. Tuy nhiên sự khác biệt trên chưa có ý nghĩa thống kê.

Bảng 5. Mức độ các triệu chứng qua các thang đánh giá CARS

Triệu chứng	Điểm CARS trung bình (SD)				p
	< 36 tháng N = 7	36 - 48 tháng N = 25	49 - 60 tháng N = 19	> 60 tháng N = 9	
Quan hệ với mọi người	2,14 ± 0,38	2,44 ± 0,77	2,11 ± 0,32	2,22 ± 0,44	0,254
Bất chước	2,29 ± 0,49	2,44 ± 0,71	2,11 ± 0,45	2,22 ± 0,44	0,307
Thể hiện tình cảm	2,29 ± 0,49	2,52 ± 0,82	2,11 ± 0,32	2,22 ± 0,44	0,167
Các động tác cơ thể	2,29 ± 0,49	2,56 ± 0,77	2,16 ± 0,38	2,22 ± 0,44	0,144
Sử dụng đồ vật	2,29 ± 0,49	2,68 ± 0,85	2,21 ± 0,54	2,22 ± 0,44	0,099
Thích ứng với thay đổi	2,29 ± 0,49	2,60 ± 0,82	2,26 ± 0,56	2,33 ± 0,71	0,394
Phản ứng bằng thị giác	2,14 ± 0,38	2,68 ± 0,75	2,42 ± 0,69	2,11 ± 0,33	0,080
Phản ứng với thính giác	2,43 ± 0,79	2,52 ± 0,77	2,42 ± 0,61	2,33 ± 0,50	0,906
Vị, khứu, xúc giác	2,29 ± 0,76	2,52 ± 0,77	2,26 ± 0,45	2,22 ± 0,44	0,480
Sự sợ hãi, hồ hởi	2,29 ± 0,76	2,48 ± 0,57	2,32 ± 0,67	2,22 ± 0,44	0,665
Giao tiếp bằng lời	2,57 ± 0,54	2,76 ± 0,83	2,42 ± 0,61	2,44 ± 0,53	0,399
Giao tiếp không lời	2,71 ± 0,76	2,76 ± 0,83	2,42 ± 0,61	2,44 ± 0,53	0,396
Mức độ hoạt động	2,14 ± 0,38	2,44 ± 0,71	2,11 ± 0,32	2,11 ± 0,33	0,149
Nhất quán của phản xạ	2,29 ± 0,76	2,64 ± 0,86	2,42 ± 0,61	2,33 ± 0,50	0,540
Ấn tượng chung	2,57 ± 0,54	2,68 ± 0,85	2,42 ± 0,61	2,44 ± 0,53	0,643
Điểm Tổng	36,86 ± 4,71	40,24 ± 8,08	37,26 ± 4,41	36,44 ± 5,29	0,279

Tỷ lệ trẻ nặng ở nhóm tuổi < 36 tháng là 57,1% sau đó tăng lên cao nhất tới 68% ở nhóm 36 - 48 tháng và có xu hướng giảm dần ở các

nhóm tuổi tiếp theo, tuy nhiên sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê ($\chi^2 = 0,455$, $p = 0,5$)



Biểu đồ 1. Mức độ rối loạn phổ tự kỷ qua thang đánh giá CARS

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, Độ tuổi trung bình 48,23 tháng ($\pm 11,45$) tuổi nhỏ nhất là 24 tháng, cao nhất là 71 tháng lứa tuổi tập trung chủ yếu từ 36-48 tháng tuổi (41,7%), cỡ mẫu được ghi nhận tại trung tâm can thiệp trẻ rối loạn phát triển. Đây là nhóm tuổi được chú trọng, đặc biệt giai đoạn trước 3 tuổi, còn gọi là “giai đoạn vàng”, thể hiện tầm quan trọng đặc biệt và ý nghĩa tích cực của can thiệp sớm đến hiệu quả can thiệp.⁵ Vì vậy rất nhiều nghiên cứu về rối loạn phổ tự kỷ tập trung lứa tuổi này nhằm phát hiện và can thiệp sớm cho trẻ. Triệu chứng bất thường đầu tiên ở trẻ ghi được trong nghiên cứu của chúng tôi là “chậm nói” với 60%, 2 dấu hiệu tiếp theo là “giảm tiếp xúc mắt” và “không đáp ứng khi gọi tên” lần lượt là 16,7% và 10%. Cả 3 triệu chứng đều là các dấu hiệu báo động đỏ của tự kỷ. Trong đó chậm nói hay mất kỹ năng ngôn ngữ ở một lứa tuổi bất kỳ rất được quan tâm và dễ phát hiện nhưng không phải là triệu chứng cốt lõi của rối loạn phổ tự kỷ.² Tuy nhiên triệu chứng này xuất hiện trễ vì khả năng nói từ đơn của trẻ bị xem là chậm chỉ khi sau 16 tháng tuổi. Chúng tôi cũng ghi nhận 96,7% các trường hợp phụ huynh đã ghi nhận được dấu hiệu bất thường đầu tiên, rơi vào khoảng 18 - 24 tháng (96,7%)

và tuổi trung bình trẻ được chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ $31,07 \pm 8,3$ tháng. Theo các nghiên cứu, rối loạn phổ tự kỷ có thể được phát hiện trước 18 tháng tuổi và chẩn đoán đáng tin cậy bởi chuyên gia có kinh nghiệm khi trẻ 2 tuổi, cha mẹ đóng vai trò rất quan trọng trong phát hiện sớm trẻ mắc rối loạn phổ tự kỷ.^{6,7} Để phát hiện trẻ sớm hơn cần quan tâm đến triệu chứng “giảm tiếp xúc mắt” và “không đáp ứng khi gọi tên” vì chúng xuất hiện lúc trẻ mới 12 tháng. Trong số trẻ ghi nhận ở nghiên cứu, có đến 46 (76,7%) trẻ nam và chỉ 14 (23,3%) trẻ nữ, điều này phù hợp với hầu hết nghiên cứu về giới tính của rối loạn phổ tự kỷ, các nghiên cứu đều chỉ ra tỷ lệ trẻ tự kỷ nam cao gấp 4 lần trẻ nữ.^{8,9}

Triệu chứng của trẻ rối loạn phổ tự kỷ rất đa dạng và khác nhau ở mỗi trẻ. Vì vậy trong nghiên cứu này chúng tôi thăm khám và đánh giá trẻ kết hợp với hỏi thông tin từ phụ huynh hoặc người chăm sóc về các biểu hiện của trẻ trong các tình huống cố định qua bộ câu hỏi cấu trúc dựa trên tiêu chuẩn DSM-5 về phản ứng và hành vi của trẻ tự kỷ trong các tình huống thường gặp mà phụ huynh hay người chăm sóc trẻ có thể dễ dàng ghi nhận được để đánh giá tần suất xuất hiện triệu chứng. Ở mỗi câu đều đánh giá theo 4 mức độ từ “không có”, “hiếm

khí”, “thường xuyên” và “rất thường xuyên”. Vì hành vi và phản ứng trong giao tiếp của trẻ thường không đồng nhất hoàn toàn ở tất cả các trường hợp, nên chúng tôi chỉ xem trẻ có triệu chứng khi hành vi này ở mức “thường xuyên” hoặc “rất thường xuyên”. Chúng tôi phân tích ở 4 nhóm trẻ từ < 36 tháng, 36 - 48 tháng, 49 - 60 tháng và > 60 tháng ghi nhận được như sau.

Tỷ lệ xuất hiện triệu chứng khiếm khuyết kỹ năng giao tiếp xã hội của nhóm < 36 tháng có tỷ lệ xuất hiện nhiều hơn các nhóm còn lại và nhiều triệu chứng có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Điều này có thể giải thích bởi các nhóm > 36 tháng lớn tuổi hơn, trẻ đã vượt qua các mốc phát triển về kỹ năng giao tiếp, ngôn ngữ xã hội nhiều hơn và nghiên cứu ở trung tâm can thiệp, những trẻ > 36 tháng đã được can thiệp nhiều nên kỹ năng ngôn ngữ tốt hơn. Tuy nhiên, kết quả cũng phản ánh được nỗi lo lắng của phụ huynh về kỹ năng giao tiếp của trẻ ở giai đoạn này và cho thấy các triệu chứng sẽ được cải thiện tốt hơn ở các giai đoạn tuổi tiếp theo. Chúng tôi cũng ghi nhận nhiều biểu hiện có tỷ lệ xuất hiện đến 100% ở nhóm tuổi này, đây có thể được xem là biểu hiện đặc trưng có nhóm tuổi, nên được sử dụng để xây bộ câu hỏi sàng lọc trẻ rối loạn phổ tự kỷ < 36 tháng. Ngoài ra nhóm triệu chứng nhóm “Thiếu hụt khả năng xây dựng, duy trì và hiểu được các mối quan hệ” có tỷ lệ xuất hiện nhiều nhất ở tất cả các nhóm, điều này khá tương đồng với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Minh Phương và cộng sự về biểu hiện của trẻ tự kỷ qua thang sàng lọc M-Chat đã ghi nhận triệu chứng bất thường hay gặp nhất là trẻ không biết chơi tưởng tượng với 85,7%.¹⁰ Đây là khiếm khuyết rất hay gặp ở trẻ nhưng ít được phụ huynh phát hiện, cần hướng dẫn người chăm sóc các mốc phát triển cũng như những bất thường hay gặp ở kỹ năng này của trẻ.

Về tỷ lệ xuất hiện các triệu chứng kiểu mẫu

sở thích hành vi bất thường chúng tôi nhận thấy 2 nhóm 49 - 60 và > 60 tháng tuổi nhiều hơn 2 nhóm trẻ < 36 và 36 - 48 tháng, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Điều này có thể được giải thích vì 2 nhóm trẻ tự kỷ ≤ 48 có kỹ năng giao tiếp kém hơn cũng như chưa đạt được mốc phát triển về ngôn ngữ như 2 nhóm > 48 tháng chứ không phản ánh tình trạng nặng hơn của trẻ nhưng qua đó ta có thể ghi nhận những biểu hiện này như các triệu chứng đặc trưng cho nhóm tuổi > 48 tháng. Tương tự, các triệu chứng về hành vi khác trong nghiên cứu chưa ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê nhưng phần nào phản ánh được các biểu hiện đặc trưng của trẻ tự kỷ ở từng nhóm tuổi. Qua đó có thể gợi ý các câu hỏi cần thiết để xây dựng thang sàng lọc trẻ rối loạn phổ tự kỷ ở các nhóm tuổi.

Về mức độ rối loạn loạn phổ tự kỷ, chúng tôi ghi nhận mức độ nặng nhiều hơn với 37 trường hợp (61,7%). Kết quả này cũng tương đồng với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Minh Phương và cộng sự trong nghiên cứu về đặc điểm lâm sàng của trẻ rối loạn phổ tự kỷ nặng cho thấy tỷ lệ này là 59,4% và các tác giả khác cũng có kết quả từ 59,2% - 63,6%.^{11,12,13} Kết quả này phản ánh đa số trẻ được chẩn đoán và đưa đến trung tâm can thiệp có mức độ nặng và phù hợp với các nghiên cứu khác về khó khăn của trẻ tự kỷ, có đến 40% trẻ tự kỷ không thể nói được và chỉ có 44% trẻ có trí thông minh bình thường.^{8,14}

Chúng tôi cũng ghi nhận tỷ lệ trẻ nặng ở nhóm tuổi <36 tháng là 57,1% sau đó tăng lên cao nhất tới 68% ở nhóm 36-48 tháng và có xu hướng giảm dần ở các nhóm tuổi tiếp theo, phân tích điểm trung bình thang CARS cũng ghi nhận xu hướng tương tự, nhóm <36 tháng là $36,86 \pm 4,71$ sau đó đạt đỉnh nhóm 36-48 tháng với điểm cao nhất là $40,24 \pm 8,08$ và xu hướng giảm dần về nhóm tuổi lớn hơn cụ thể 49-60 tháng là $37,26 \pm 4,41$ và >60 là $36,44 \pm 5,29$.

Mặc dù sự khác biệt chưa có ý nghĩa thống kê nhưng có thể thấy nhóm trẻ 36-48 tháng có mức độ rối loạn nghiêm trọng nhất và các triệu chứng tự kỷ được cải thiện dần khi trẻ lớn hơn. Điều này đến từ việc trẻ có thêm thời gian, cơ hội học được các kỹ năng và kết quả của sự trị liệu, can thiệp. Kết quả nghiên cứu này góp phần thấy được phần nào diễn tiến của rối loạn qua các giai đoạn tuổi cũng như có thêm cơ sở tư vấn cho phụ huynh.

Cuối cùng, nhóm chúng tôi nhận thấy nghiên cứu chỉ mới thực hiện trên trẻ tại trung tâm can thiệp chưa thể đại diện cho dân số chung và số lượng trẻ ít nên nhiều kết quả chưa có ý nghĩa thống kê, đó là khiếm khuyết của nghiên cứu. Tuy nhiên, các nghiên cứu khác cho thấy không có sự khác biệt vùng miền, sắc tộc, tình trạng kinh tế ảnh hưởng đến triệu chứng trẻ tự kỷ, vì vậy kết quả nghiên cứu của chúng tôi có nhiều ý nghĩa, đáp ứng được mục tiêu ban đầu là tìm ra đặc điểm lâm sàng nhằm khuyến cáo trong việc phát hiện sớm cũng như tìm ra triệu chứng đặc trưng theo nhóm tuổi để bước đầu xây dựng bộ câu hỏi sàng lọc trẻ rối loạn phổ tự kỷ theo tiêu chuẩn DSM-5 phù hợp với người Việt.

V. KẾT LUẬN

Phụ huynh là người phát hiện bất thường đầu tiên (96,7%), qua 2 triệu chứng phổ biến là “chậm nói” (60,0%) và “giảm tiếp xúc mắt” (16,7%) chủ yếu ở giai đoạn 18 - 24 tháng (96,7%), tuổi chẩn đoán trung bình là $31,07 \pm 8,3$ tháng với 59,4% trẻ nặng. Nhóm trẻ < 36 tháng thể hiện sự khiếm khuyết giao tiếp nhiều nhất, trẻ > 48 tháng có tỷ lệ các hành vi, lời nói lặp đi lặp lại cao nhất với sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Điểm trung bình thang CARS nhóm < 36 tháng là $36,86 \pm 4,71$ sau đó đạt đỉnh ở nhóm 36-48 tháng với $40,24 \pm 8,08$ và xu hướng giảm dần. Qua nghiên cứu, cần hướng dẫn phụ huynh nhận biết dấu hiệu “giảm tiếp xúc mắt” và “chậm nói” để phát

hiện sớm rối loạn. Nên sử dụng các triệu chứng đặt trưng theo nhóm tuổi để xây bộ câu hỏi sàng lọc trẻ rối loạn phổ tự kỷ. Nghiên cứu cũng gợi ý nhóm trẻ 36-48 tháng có triệu chứng nặng nhất và có xu hướng giảm dần khi trẻ lớn lên.

LỜI CẢM ƠN

Nhóm nghiên cứu xin chân thành cảm ơn Ban giám đốc, giáo viên Trung Tâm VTCare và gia đình bệnh nhi đồng ý tham gia nghiên cứu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Maenner MJ, Shaw KA, Baio J. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2016. *MMWR Surveillance Summaries*. 2020;69(4):1-12. doi: 10.15585/mmwr.ss6904a1.
2. American Psychiatric Association. *Desk Reference to the Diagnostic Criteria from DSM – 5*, American Psychiatric Publishing, Washington DC. 2013
3. Ngô Văn Truyền, Nguyễn Văn Thống. *Tâm Thần Học*. Nhà xuất bản Y học. Hà Nội. 2020
4. Lưu Thị Mỹ Thực, Nguyễn Thị Yến. Một vài nhận xét về bệnh tự kỷ tại viện nhi Trung Ương, *Tạp Chí Y Học Thực Hành*. 2012 (855)-số 12/2012.
5. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447. doi: 10.1542/peds.2019-3447.
6. Lord C, Risi S, DiLavore PS, et al. Autism from 2 to 9 years of age. *Arch Gen Psychiatry*. 2006;63(6):694-701. doi: 10.1001/archpsyc.63.6.694.
7. Bilszta JL. Early identification of autism: a comparison of the Checklist for Autism in Toddlers and the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of paediatrics and child*

health. 2013;49(6):438-44. doi: 10.1111/j.1440-1754.2012.02558.

8.Christensen DL, Braun KVN, Baio J, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2012. *MMWR Surveillance Summaries*. 2018;65(13):1-23. doi: 10.15585/mmwr.ss6513a1.

9. Nicholas JS, Carpenter LA, King LB, et al. Autism spectrum disorders in preschool-aged children: prevalence and comparison to a school-aged population. *Annals of Epidemiology*. 2009; 19(11):808-14. doi: 10.1016/j.annepidem.2009.04.005.

10. Nguyễn Minh Phương, Trần Thiện Thắng, Phan Việt Hưng, et al. khảo sát tỷ lệ trẻ từ 18-36 tháng có biểu hiện rối loạn phổ tự kỷ bằng thang điểm m-chat tại trường mầm non ở thành phố cà mau 2020. *Tạp chí Y học Việt*

Nam. 2020; 501(1): 124-128. Doi:10.51298/vmj.v502i1.574.

11. Phuong Minh Nguyen, Thang Thien Tran. Clinical characteristics and associated socio-demographic factors of autism spectrum disorder in vietnamese children. *Curr Pediatr Res*.2021; 25 (1): 308-312

12. Nguyễn Tấn Đức. Rối loạn phổ tự kỷ và một số yếu tố liên quan ở trẻ 24-72 tháng tuổi tại tỉnh Quảng Ngãi. *Tạp chí Y Dược học - Trường Đại học Y Dược Huế*. 2018. Tập 8, số 6.

13. Phạm Trung Kiên. Nghiên cứu tỉ lệ hiện mắc và kết quả điều trị tự kỷ trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên. *Trường Đại Học Quốc Gia Hà Nội*. 2014

14. Russell G, Mandy W, Elliott D, et al. Selection bias on intellectual ability in autism research: A cross-sectional review and meta-analysis. *Molecular autism*. 2019 Mar 1;10:9. doi: 10.1186/s13229-019-0260-x

Summary

CLINICAL CHARACTERISTICS OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDERS FROM 24-72 MONTHS IN CAN THO CITY

Autism spectrum disorder is a complex developmental disorder with diverse symptoms, and early detection is important. This study aimed to find out the clinical characteristics of children with ASD based on DSM-5 criteria and CARS scale score. Through 60 children with ASD from 24 - 72 months, we recorded that parents were the first to detect abnormalities (96.7%) through 2 symptoms of "speech delay " (60.0%), "lack of eye contact" (16.7%) mainly from 18 to 24 months old (96.7%); the average age of diagnosis was 31.07 ± 8.3 months old and 59.4% of children have severe symptoms. Children < 36 months old have the most impairments in communication and social interaction, Children between 49 - 72 months old have the most repetitive patterns of behavior and echolalia, the difference is statistically significant. Children aged from 36-48 months has the highest CARS score with 40.24 ± 8.08 and the trend is decreasing in the older group. Parents should be guided to recognize the signs of "lack of eye contact" and "speech delay" for early detection of autism. Age-specific symptoms should be used to build a questionnaire for early screening of children with autism.

Keywords: Autism spectrum disorder, speech delay, screening children for developmental disorders.