

Một số vấn đề cơ bản trong chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ

Nguyễn Nữ Tâm An*

*Khoa Giáo dục Đặc biệt - Trường Đại học Sư phạm Hà Nội,
136 Xuân Thủy, Cầu Giấy, Hà Nội, Việt Nam*

Nhận ngày 24 tháng 5 năm 2012

Tóm tắt: Chẩn đoán là một khâu quan trọng giúp xác định rối loạn phổ tự kỷ (gọi tắt là tự kỷ) ở trẻ em, kết quả chẩn đoán là cơ sở để đưa ra quyết định về hình thức can thiệp, chính sách bảo trợ xã hội cho trẻ tự kỷ và gia đình các em. Bài viết đề cập đến những vấn đề cơ bản trong chẩn đoán trẻ tự kỷ (tiêu chí, quy trình, công cụ), đặc biệt nhấn mạnh những điểm mới trong chẩn đoán trẻ tự kỷ hiện nay và những thay đổi trong phiên bản DSM - V.

Từ khoá: Tự kỷ, rối loạn phổ tự kỷ, chẩn đoán.

“Tự kỷ là một dạng khuyết tật phát triển tồn tại suốt cuộc đời, thường xuất hiện trong ba năm đầu đời. Tự kỷ là do rối loạn thần kinh gây ảnh hưởng đến chức năng hoạt động của não bộ. Tự kỷ có thể xảy ra ở bất cứ cá nhân nào không phân biệt giới tính, chủng tộc hoặc điều kiện kinh tế - xã hội. Đặc điểm của tự kỷ là những khiếm khuyết về tương tác xã hội; giao tiếp ngôn ngữ và phi ngôn ngữ; có hành vi, sở thích và hoạt động mang tính hạn hẹp và lặp đi lặp lại” (theo chuyên trang tự kỷ của Liên hợp quốc). Ngày nay, tự kỷ không còn là một rối loạn hiếm gặp, kết quả nghiên cứu theo Trung tâm ngăn ngừa và kiểm soát bệnh tật (Centers for Disease Control and Prevention) của Mỹ đã chỉ ra có 1-2/1000 trẻ có rối loạn tự kỷ (Autistic disorder - AD) và gần 6/1000 trẻ có rối loạn phổ tự kỷ (Autistic Spectrum Disorders - ASDs) [1]. Đến nay, việc chẩn đoán tự kỷ chủ yếu được thực hiện thông qua các biểu hiện lâm sàng bằng quan sát trực tiếp hoặc phỏng vấn

người chăm sóc, biểu hiện lâm sàng của rối loạn tự kỷ lại rất đa dạng, phức tạp. Bên cạnh đó, quan điểm về tự kỷ vẫn chưa đạt được sự thống nhất, các tiêu chí chẩn đoán tự kỷ vẫn còn tiếp tục có sự thay đổi... Vì những điều này, vấn đề chẩn đoán tự kỷ vẫn là một thách thức.

1. Quy trình và công cụ chẩn đoán tự kỷ

Gần đây, trước tình trạng tỷ lệ trẻ tự kỷ tăng nhanh, các chuyên gia về lĩnh vực này đã nghĩ đến một quy trình chẩn đoán mới với kỳ vọng sẽ vừa chính xác vừa có thể làm cho việc chẩn đoán tự kỷ trở nên dễ dàng, tiết kiệm thời gian. Nhà nghiên cứu ở đại học Harvard (Mỹ), Dennis Wall đã đưa ra quy trình chẩn đoán tự kỷ nhanh gọn vì có thể được thực hiện qua mạng internet. Quy trình của ông xây dựng các thuật toán kết hợp một số công cụ chẩn đoán tự kỷ phổ biến (ADI - R [2], ADOS [3]) và đoạn video ngắn để người cần kiểm tra dễ dàng được các chuyên gia đánh giá tình trạng qua mạng internet. Quy trình này có thể cắt giảm 95% thời gian chẩn đoán tự kỷ, từ nhiều giờ xuống

* ĐT: 84-983265711.

E-mail: annnt@hnue.edu.vn

còn vài phút và có thể được kết hợp dễ dàng vào hoạt động hằng ngày của đứa trẻ. Một nghiên cứu khác của các nhà khoa học tại Viện tâm thần học thuộc đại học Hoàng Gia Anh (Institute of Psychiatry, King's College London), có thể dẫn đến một xét nghiệm sinh học đơn giản cho tự kỷ và một quá trình chẩn đoán được kỳ vọng là rõ ràng hơn bao giờ hết. Bộ não của người tự kỷ có một sự khác biệt khá tinh vi so với những người khác và phương pháp chụp ảnh bằng máy quét (scan) bộ não có thể chẩn đoán tự kỷ trong 15 phút, đã được chứng minh chính xác 90% trong các thử nghiệm.

Trên thực tế, quy trình chẩn đoán rối loạn tự kỷ thường rất phức tạp, chủ quan và nhiều thách thức. Các kết quả kể trên vẫn cần được tiếp tục nghiên cứu trong tương lai để cho các kết quả chính xác hơn và thuyết phục được các chuyên gia chẩn đoán lâm sàng cũng như quy trình chẩn đoán truyền thống với các tiêu chuẩn chặt chẽ về thời gian, bối cảnh, nhân lực... Theo tiêu chuẩn của WHO, chẩn đoán cho các rối loạn phát triển của một trẻ cần năm chuyên gia, theo tiêu chuẩn của Mỹ là sáu chuyên gia, cùng theo dõi trẻ trong tối thiểu một tháng ở ba môi trường khác nhau (phòng khám hoặc trung tâm; gia đình, cộng đồng).

Quy trình chẩn đoán tự kỷ rất khác nhau tùy theo cách tiếp cận, với mỗi công cụ chẩn đoán khác nhau lại có thể có quy trình khác nhau. Thông thường, quá trình chẩn đoán sẽ đến sau bước sàng lọc. Trẻ sẽ được sàng lọc để xác định nguy cơ tự kỷ trước khi tiến hành một chẩn đoán chuyên sâu gồm các bước: (1) Mô tả lý do và mục đích chẩn đoán (2) Phân tích tiền sử phát triển (3) Nghiên cứu chẩn đoán tâm lý (sử dụng các công cụ chẩn đoán) (4) Kết luận và đưa ra lời khuyên. Dưới đây là một số công cụ sàng lọc - chẩn đoán được sử dụng phổ biến nhất hiện nay:

- CHAT: Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ (Check-list for Autism in Toddlers): được thiết kế bởi Baron Cohen và cộng sự (1992) để sàng lọc trẻ tự kỷ từ 18 tháng tuổi. Sử dụng CHAT chỉ mất 5 đến 10 phút để thực hiện và cho điểm. CHAT gồm 9 câu hỏi dưới dạng “có/không” được trả lời

bởi cha mẹ trẻ và 5 câu hỏi cho người quan sát sàng lọc. Bộ câu hỏi CHAT được đánh giá là có độ tin cậy cao nhưng lại có độ nhạy thấp: trẻ bị tự kỷ nhẹ hoặc có các dấu hiệu không điển hình có thể bị sàng lọc “sót”.

- M - CHAT 23: Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ có sửa đổi (Modifier Check-list Autism in Toddlers). Năm 2001, để sửa đổi bộ câu hỏi CHAT, tác giả Robin, Fein, Baron & Green (Mỹ) đã bổ sung thêm 14 câu hỏi thuộc các lĩnh vực rối loạn vận động, quan hệ xã hội, bất chước và định hướng. Bộ câu hỏi sửa đổi này được dùng để sàng lọc trẻ tự kỷ trong độ tuổi 18 - 30 tháng. 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 được đánh giá cao về độ tin cậy nhưng có độ nhạy cao hơn CHAT.

- CARS: Thang chẩn đoán tự kỷ tuổi ấu thơ (Childhood Autism Rating Scale). Công cụ này được thiết kế dưới dạng bảng hỏi và quan sát, được dùng để chẩn đoán tự kỷ từ 24 tháng tuổi. CARS kiểm tra 15 lĩnh vực khác nhau nhằm đưa ra các mức độ tự kỷ. CARS có thể sử dụng đánh giá trẻ tự kỷ với nhiều mục đích khác nhau như: để xây dựng chương trình can thiệp sớm, theo dõi định kỳ trẻ tự kỷ, đánh giá hiệu quả can thiệp... CARS là một công cụ kết hợp bởi báo cáo của cha mẹ và quan sát trực tiếp của các chuyên gia trong khoảng 30-45 phút.

- ADI - R: Bảng phỏng vấn chẩn đoán tự kỷ có điều chỉnh (The Autism Diagnostic Interview - Revised). Đây là công cụ chẩn đoán tự kỷ thông qua việc tìm hiểu các vấn đề về giao tiếp và ngôn ngữ, kỹ năng xã hội, chơi và hành vi với các thông tin do cha mẹ cung cấp, được xây dựng trên cơ sở các tiêu chí của ICD - 10 và DSM - IV.

- ADOS: Bảng quan sát chẩn đoán tự kỷ (The Autism Diagnostic Observation Schedule). Đây là công cụ được thiết kế dưới dạng các hoạt động giúp đánh giá các vấn đề về giao tiếp, kỹ năng chơi, tương tác xã hội, hành vi rập khuôn và sở thích định hình. ADOS được xây dựng trên cơ

sở các tiêu chí của ICD -10 và DSM - IV. Ban đầu, công cụ này chỉ dùng để chẩn đoán cho những trẻ hơn 3 tuổi nhưng sau đó đã có phiên bản dành cho những trẻ nhỏ hơn đó là PL - ADOS (The Pre - linguistic Autism Diagnostic Observation Schedule/Bảng quan sát chẩn đoán tự kỷ dành cho trẻ chưa có ngôn ngữ nói).

- GARS: Thang đánh giá tự kỷ Gilliam (Gilliam Autism Rating Scale). Thang đánh giá này được Jame E. Gilliam công bố năm 1995 trên cơ sở nghiên cứu trên 1.107 trẻ tự kỷ tại 48 bang của Mỹ, được xây dựng trên cơ sở các tiêu chí của DSM - IV. Nội dung gồm 56 câu hỏi trắc nghiệm ngắn gọn, áp dụng cho đối tượng tự kỷ từ 3 đến 22 tuổi. Bao gồm bốn mục đánh giá chính: hành vi định hình, giao tiếp, tương tác xã hội và các rối loạn phát triển khác.

2. Một số khó khăn thường gặp trong quá trình chẩn đoán tự kỷ

Rối loạn tự kỷ thường không được chẩn đoán hoặc khó đưa ra kết quả chính xác khi trẻ còn nhỏ (trước 2 tuổi), thực tế này làm ảnh hưởng đến quá trình can thiệp sớm cho trẻ. Điều này bắt nguồn từ các nguyên nhân sau: (1) Các triệu chứng chưa đủ rõ trước 2 tuổi; (2) Khi trẻ tự kỷ có cả *khuyết tật tâm thần* (Mental handicap) thì khuyết tật tâm thần có thể được quan tâm chính làm cho rối loạn tự kỷ không được phát hiện; (3) Một trong những vấn đề chính của trẻ tự kỷ là các vấn đề về ngôn ngữ do vậy phải khi trẻ được 2 tuổi thì sự phát triển mới đến mức độ cho phép đánh giá ngôn ngữ một cách rõ ràng; (4) Một số trẻ tự kỷ có sự phát triển trước 2 tuổi tương đối bình thường, tình trạng mất kỹ năng chỉ có sau khi trẻ được 2 tuổi; (5) Các bậc cha mẹ có thể không có kinh nghiệm về các mốc phát triển bình thường nên không nhận ra sự bất thường của con mình, số khác có thể không chấp nhận sự bất thường cho dù các triệu chứng đã xuất hiện ngày càng rõ...

Rối loạn tự kỷ rất dễ bị nhầm lẫn với các rối loạn phát triển khác: Trẻ tự kỷ, thoạt nhìn có thể tương tự như một số dạng rối loạn khác, dễ khiến cho việc chẩn đoán trở nên không

chuẩn xác. Trẻ tự kỷ có thể giống với trẻ có tình trạng *câm lặng có lựa chọn* (Selective mutism) những trẻ này thường im lặng, không muốn nói chuyện trong một số hoàn cảnh; trẻ tự kỷ cũng có thể giống với trẻ có *rối loạn gắn bó* (Attachment disorder), một tình trạng trẻ không phát triển được các mối quan hệ, cảm xúc với cha mẹ và người chăm sóc do bị bỏ rơi, do thiếu thốn sự chăm sóc...; trẻ tự kỷ cũng có thể bị nhầm lẫn với những trẻ có *rối loạn ngôn ngữ đặc thù* (Specific language disorder) với các biểu hiện chậm trễ về ngôn ngữ; đặc biệt, nhiều loại *khuyết tật tâm thần* (Mental handicap) với sự chậm trễ ở phần lớn các kỹ năng có thể giống với trẻ tự kỷ. Do vậy, để chẩn đoán chính xác tự kỷ cần tiến hành cả những *chẩn đoán loại trừ* (Alternative diagnostic) để có thể phân biệt một cách chắc chắn tự kỷ và các rối loạn trên.

Khó khăn trong kỹ thuật chẩn đoán tự kỷ: như đã đề cập ở phần trên, sự đa dạng và phức tạp của những biểu hiện tự kỷ khiến cho việc đưa ra kết luận chẩn đoán là một điều hết sức khó khăn. Dưới đây là những khó khăn chính: (1) Những khiếm khuyết, biểu hiện có thể được thể hiện bằng nhiều cách khác nhau, một số có thể rất tinh vi và khó có thể nhận ra; (2) Những hành vi của trẻ thường biểu hiện rất khác nhau trong các môi trường khác nhau; (3) Hành vi của trẻ cũng tùy thuộc vào việc trẻ đang làm việc với ai, với những người lớn có kinh nghiệm trẻ thường ít bộc lộ hành vi hơn khi làm việc với một người lớn thiếu kinh nghiệm hoặc trong một nhóm không được tổ chức tốt....

3. Sự thay đổi tiêu chí chẩn đoán tự kỷ trong phiên bản DSM - V: Ưu điểm và hệ lụy được dự báo

Sổ tay chẩn đoán và thống kê các rối nhiễu tinh thần (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - DSM) của Hội tâm thần Mỹ (American Psychiatric Association (APA) được các nhà tâm thần học thế giới coi là "*kinh thánh*" trong chẩn đoán tâm lý. Tiêu chí chẩn đoán rối loạn tự kỷ của DSM được tiếp cận khá phổ biến trong các lĩnh vực nghiên cứu và ứng dụng về tự kỷ, đặc biệt là tâm lý, giáo dục, xã hội...

Cũng như rất nhiều rối loạn tâm thần khác, những thay đổi về thuật ngữ, khái niệm, tiêu chí chẩn đoán rối loạn tự kỷ có thể được tìm thấy rõ nhất trong lịch sử phát triển của DSM. Trong bản DSM - I (1952), DSM - II (1968) chỉ đề cập đến tự kỷ như là một dạng “*Tâm thần phân liệt*” (Schizophrenic). Tiếp đó, trong bản DSM - III (1980), DSM - III - TR (1987) rối loạn tự kỷ bắt đầu được phân loại và có tiêu chí chẩn đoán: DSM - III đề cập đến *tự kỷ trẻ em* (Infantile Autism) với 6 tiêu chí chẩn đoán, DSM - III - R phát triển thành 16 tiêu chí phân làm 3 nhóm và gọi là rối loạn tự kỷ (Autistic Disorder). DSM - IV (1994) và DSM - IV - R (2000) hoàn thiện hơn tiêu chí chẩn đoán tự kỷ và xếp tự kỷ vào một nhóm các rối loạn với phạm vi rộng hơn là rối loạn phát triển diện rộng (Pervasive Developmental Disorders - PDDs) - tương đương với rối loạn phổ tự kỷ (Autistic Spectrum Disorders - ASDs).

Phân loại rối loạn phát triển diện rộng (Pervasive Developmental Disorders - PDDs) theo DSM-IV [4].

299.00: Rối loạn tự kỷ (Autistic Disorder AD)
 299.80: Rối loạn Asperger (Asperger Disorder/syndrome)
 299.80: Rối loạn Rett (Rett Disorder/syndrome)
 299.10: Rối loạn bất hoà nhập tuổi ấu thơ (Childhood Disintegrative Disorder - CDD)
 299.80: Rối loạn phát triển diện rộng không xác định (Pervasive Developmental Disorders - Not Otherwise Specified - PDD-NOS).

DSM - V sẽ chính thức phát hành vào tháng 5/2013 với một số thay đổi trong quan điểm về tự kỷ nhằm đáp ứng nhu cầu nghiên cứu và thực tiễn về tự kỷ. Nhưng ngay từ bây giờ, sau khi bản dự thảo tiêu chí chẩn đoán tự kỷ của DSM - V được đưa ra để lấy ý kiến đã có nhiều tranh luận khoa học, xã hội về những thay đổi của phiên bản lần này. Điểm nổi bật trong phiên bản này gồm: (1) Thay tên gọi rối loạn phát triển diện rộng (PDDs) bằng tên gọi rối loạn phổ tự kỷ (ASDs), (2) Tên gọi ASDs cũng được sử dụng chung cho tất cả các rối loạn thuộc phổ

tự kỷ thay vì các tên gọi với từng loại rối loạn như trong phiên bản trước, (3) Gộp nhóm khiếm khuyết về giao tiếp và tương tác xã hội làm một, theo đó sẽ có hai nhóm tiêu chí chẩn đoán thay vì ba như trong DSM - IV, (4) Bổ sung triệu chứng thiếu hoặc cường cảm giác, (5) Các tiêu chí chẩn đoán cũng sẽ hẹp hơn so với các phiên bản trước kia.

Một số nghiên cứu đã được tiến hành, nhằm kiểm tra mức độ tin cậy và hiệu lực của bản dự thảo DSM - V. Kết quả cho thấy DSM - V có mức độ tin cậy và hiệu lực cao hơn phiên bản DSM - IV (kết quả nghiên cứu của Thomas Frazier cho thấy lỗi chẩn đoán của DSM - V chỉ là 3% trong khi DSM - IV là 14%). Về cơ bản DSM - V nhận được sự ủng hộ của cộng đồng các nhà tâm thần học vì những thay đổi phù hợp với thực tiễn cũng như kinh nghiệm lâm sàng trong chẩn đoán tự kỷ.

Tuy nhiên, với những thay đổi này, nhiều người lo ngại việc sử dụng tiêu chí chẩn đoán DSM - V sẽ “loại bỏ” nhiều cá nhân vốn đã được xác định tự kỷ ra khỏi các dịch vụ hỗ trợ từ chính phủ và các tổ chức (với những quốc gia như Mỹ thì kết quả chẩn đoán là cơ sở để xác định các dịch vụ hỗ trợ cho một cá nhân). Một số nghiên cứu gần đây đã đưa ra dự báo, những cá nhân có các triệu chứng ở mức độ nhẹ hoặc ở dạng tự kỷ chức năng cao cũng sẽ khó nhận được kết quả chẩn đoán “tự kỷ” do các tiêu chí của DSM - V quá chặt. Điều này cũng đồng nghĩa với việc những trẻ “tự kỷ” (nếu theo tiêu chuẩn chẩn đoán cũ) cũng sẽ không nhận được các dịch vụ hỗ trợ. Nghiên cứu dịch tễ học của Marja - Leena Mattila trên 5000 trẻ cho thấy có 26 trẻ với chỉ số IQ ≥ 50 được chẩn đoán tự kỷ theo các tiêu chí của DSM - IV, tuy nhiên chỉ có 12 trẻ được chẩn đoán tự kỷ theo các tiêu chí của DSM - V, sự khác biệt là đáng kể. Những người điều hành việc soạn thảo phiên bản DSM - V cho biết họ hoan nghênh các kết quả nghiên cứu khảo nghiệm bản dự thảo DSM - V và sẽ tiến hành điều chỉnh trước khi chính thức phát hành vào tháng 5/2013.

Tại Việt Nam, chưa có quy trình tiêu chuẩn về chẩn đoán tự kỷ cũng như các rối loạn phát

triển khác, cũng chưa có một qui định cụ thể về nhân lực chẩn đoán, việc thích ứng các công cụ chẩn đoán tự kỷ cũng còn nhiều hạn chế. Điều này ảnh hưởng nhiều đến việc chẩn đoán, can thiệp trẻ tự kỷ hiện nay cũng như các chính sách bảo trợ xã hội dành cho nhóm trẻ khuyết tật đang có xu hướng gia tăng một cách nhanh chóng này. Thiết nghĩ, cần có sự đầu tư cho những nghiên cứu dịch tễ học tự kỷ trên diện rộng ở Việt Nam, cùng với đó là những nghiên cứu thích ứng công cụ từ đó đưa ra những qui định, hướng dẫn cụ thể cho công tác chẩn đoán để việc chẩn đoán tự kỷ hiện nay được tiến hành chuyên nghiệp và chính xác hơn.

Tài liệu tham khảo

- [1] Newschaffer CJ, Croen LA, Daniels J, The epidemiology of autism spectrum disorders, *Annu Rev Public Health*, 2007.
- [2] Wall DP, Dally R, Luyster R, Jung JY, Deluca TF. Use of artificial intelligence to shorten the behavioral diagnosis of autism. *PLoS One*, 7(8):e43855, 2012.
- [3] Wall DP, Kosmicki J, Deluca TF, Harstad E, Fusaro VA. Use of machine learning to shorten observation-based screening and diagnosis of autism, *Transl Psychiatry*, Feb 21; 2:e100, 2012.
- [4] American Psychiatric Association, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - DSM IV, Washington DC: AA, 1994.

Some Basic Issues in ASDs Diagnosis

Nguyễn Nữ Tâm An

*Special Education Faculty - Hanoi National University of Education,
136 Xuân Thủy, Cầu Giấy, Hanoi, Vietnam*

Diagnosis is an important step in identifying children with autism spectrum disorders (ASDs), as diagnostic conclusions play a leading role in making decisions on intervention approaches, social welfare policies for children with ASDs and their families. This article discusses basic issues in the diagnosis of children with ASDs (criteria, processes, tools), with a particular emphasis on updated information of current diagnoses and changes in DSM - V.

Keywords: Autism, autism spectrum disorders (ASDs), diagnosis.