

PHÁT HIỆN SỚM RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ Ở TRẺ EM

Nguyễn Thị Hương Giang
Bệnh viện Nhi Trung ương

I. ĐẠI CƯƠNG

1.1. Khái niệm:

- Trải qua nhiều thập kỷ, đã có nhiều khái niệm khác nhau về rối loạn phổ tự kỷ (RLPTK).
- Tuy nhiên các khái niệm đều thống nhất ở các nội dung cốt lõi của rối loạn này như sau: “ Rối loạn phổ tự kỷ là một dạng rối loạn phát triển, được đặc trưng bởi hai khiếm khuyết chính: về giao tiếp và tương tác xã hội đồng thời kèm theo các mẫu hành vi, sở thích định hình, lặp lại, hạn hẹp”

1.2. Tỷ lệ mắc:

- Thế giới: Theo số liệu của Trung tâm Kiểm soát và Phòng bệnh của Mỹ năm 2019 là khoảng 2% (1/54 trẻ).
- Việt nam: Tỷ lệ trẻ mắc RLPTK dao động từ 0,46 % - 0,76% cho nhóm trẻ từ 18 tháng đến 36 tháng
- Tỷ lệ trẻ mắc tự kỷ theo giới tính: Nam/Nữ = 4,3/1

II. YẾU TỐ NGUY CƠ

- Nhiều nghiên cứu cho thấy mối liên quan giữa các yếu tố nguy cơ và RLPTK, nhưng vẫn chưa có các bằng chứng khoa học chắc chắn về nguyên nhân và bệnh sinh của rối loạn này.
- Có 5 nhóm yếu tố nguy cơ chính: 1) yếu tố gia đình, 2) yếu tố trước sinh, 3) yếu tố trong sinh, 4) yếu tố sau sinh và 5) yếu tố cá nhân của trẻ.

2.1. Các yếu tố gia đình

- Tuổi của bố/mẹ khi sinh trẻ: Trên 35 tuổi, đặc biệt trên 39 tuổi

- Tiền sử gia đình bất thường: gia đình có người bị rối loạn tâm thần kinh và khuyết tật bẩm sinh
- Các yếu tố di truyền: sinh đôi cùng trứng RLPTK có thể lên tới 40 - 80%, anh/chị em ruột khoảng từ 2-18%. Các nghiên cứu cũng chỉ ra rằng cơ chế tác động của yếu tố di truyền đến RLPTK thông qua các cơ chế tác động đa gen vô cùng phức tạp. RLPTK là kết quả của đột biến nhiều gen khác nhau.

2.2. Các yếu tố trước sinh

- Tiền sử thai sản: dọa sảy thai, sảy thai và xuất huyết trước sinh
- Hỗ trợ thụ thai: gồm thụ tinh trong ống nghiệm, kích trứng và bơm tinh trùng
- Các yếu tố dinh dưỡng của mẹ: Chế độ ăn uống thời kỳ mang thai của bà mẹ có ảnh hưởng đến sự phát triển thần kinh của trẻ, trong đó có axit folic và vitamin D.
- Vấn đề sức khỏe khi mang thai: Nhiễm vi rút, bệnh lý (tiểu đường, động kinh, tăng huyết áp...)

- Phơi nhiễm với các chất độc hại: Bà mẹ khi tiếp xúc với kim loại nặng (như chì, thủy ngân, cadmium ...)
- Hóa chất sử dụng trong nông nghiệp: Phơi nhiễm với thuốc trừ sâu trong thời gian mang thai như các chất phosphat hữu cơ và carbamat
- Tiếp xúc thuốc lá khi mang thai
- Uống rượu khi mang thai

2.3. Các yếu tố trong sinh

- Hình thức sinh: Mổ đẻ, Forcep, giác hút, ngôi ngược

Nhận bài: 04-8-2024; Phản biện: 30-8-2024; Chấp nhận: 10-10-2024
Người chịu trách nhiệm: Nguyễn Thị Hương Giang
Email: hgiang70@gmail.com
Địa chỉ: Bệnh viện Nhi Trung ương

- Tuổi thai khi sinh: đẻ non, già tháng
- Đẻ nhẹ cân: Trẻ đẻ nhẹ cân <2500 g và rất nhẹ cân <1500 g
- Chuyển dạ kéo dài và tình trạng thiếu oxy : Ngạt khi sinh

2.4. Các yếu tố sau sinh

- Vàng da sơ sinh: Vàng da nhân
- Tổn thương não bộ: một số bệnh lý và tổn thương não bộ (gồm xuất huyết não/màng não, chấn thương sọ não và viêm não/màng não)
- Co giật và động kinh

2.5. Các yếu tố cá nhân trẻ

- Giới: Tỷ lệ hiện mắc RLPTK ở trẻ em trai cao hơn ở trẻ em gái gấp 4-5 lần
- Khu vực sống: khu vực thành thị có tỷ lệ mắc RLPTK cao hơn so với nông thôn
- Bất thường cấu trúc não: Bất thường về kích thước thể chai, thân não và thùy trán

III. PHÁT HIỆN RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ

3.1. Các dấu hiệu cảnh báo RLPTK ở trẻ em

- 6 tháng: Trẻ không cười, đáp ứng vui vẻ hoặc có biểu hiện thích thú.
- 9 tháng: Trẻ không có sự tương tác qua lại bằng âm thanh, nụ cười hoặc biểu lộ bằng ánh mắt, nét mặt.
- 12 tháng: Trẻ không nói bập bẹ nguyên âm; Trẻ không tương tác qua lại bằng cử chỉ, điệu bộ như chỉ ngón trỏ, với hoặc vẫy tay.
- 16 tháng: Trẻ chưa nói được từ đơn
- 24 tháng: Trẻ chưa nói được câu 2 từ rõ nghĩa hoặc có dấu hiệu nhại lời.
- Trẻ mất kỹ năng ngôn ngữ hoặc mất kỹ năng xã hội ở bất kỳ lứa tuổi nào.

3.2. Các bộ công cụ sàng lọc Rối loạn phổ tự kỷ

3.2.1. Sàng lọc phát hiện sớm các rối loạn phát triển

- Bộ công cụ đánh giá sự phát triển theo tuổi và giai đoạn (Ages & Stages Questionnaires ASQ – 3): dễ sử dụng nên có thể giúp phát hiện sớm các bất thường của trẻ. Gồm 23 mẫu phiếu, áp dụng cho trẻ từ 2 tháng đến 72 tháng

Đây là một công cụ giám sát để đánh giá các lĩnh vực phát triển chính, bao gồm giao tiếp, vận động thô, vận động tinh, cá nhân-xã hội và kỹ năng giải quyết vấn đề.

Tại Việt Nam, Bộ câu hỏi ASQ đã được Bộ y tế thông qua với việc rút gọn xuống 9 mẫu phiếu nhằm mục đích để áp dụng tại cộng đồng với số lượng sàng lọc lớn.

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

+ Phiếu 2. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 3 tháng tuổi.

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

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

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

+ Phiếu 6. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 24 tháng tuổi.

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

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

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

Phiếu 1. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 0-28 ngày tuổi
(Dùng cho trẻ 0 tháng đến dưới 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:..... DĐ:

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?		
Bắt 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 ể) 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 ở trẻ 3 tháng

(Dùng cho trẻ 3 tháng đến dưới 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:.....DĐ:

Các kỹ năng 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 nằm 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: 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 3. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 6 tháng tuổi
(Dùng cho trẻ 6 tháng đến dưới 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:.....DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
	Giao tiếp - Ngôn ngữ:		
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 chống 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 lọcQuan hệ với trẻ

Phiếu 4. Sàng lọc phát hiện sớm rối loạn ở trẻ 9 tháng
(Dùng cho trẻ 9 đến dưới 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: DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
Giao tiếp - Ngôn ngữ:			
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: 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 5. Bộ câu hỏi sàng lọc rối loạn phát triển ở trẻ 12 tháng tuổi
(Dùng cho trẻ 12-23 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:.....DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
	Giao tiếp - Ngôn ngữ:		
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 gặt 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 gior 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 24 tháng tuổi

(Dùng cho trẻ 24-35 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:..... DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
Giao tiếp - Ngôn ngữ:			
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: Cất 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 tưởng 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
(Dùng cho trẻ 36-47 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:.....DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
	Giao tiếp - Ngôn ngữ:		
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 giấy 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
(Dùng cho trẻ 48-59 tháng)

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:.....DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
	Giao tiếp - Ngôn ngữ:		
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 để 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 /đổ chơi/đổ 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
(Dùng cho trẻ 60-72 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:..... DĐ:

Các kỹ năng của trẻ (Hỏi và quan sát)		Có	Không
	Giao tiếp - Ngôn ngữ:		
1	Trẻ có biết dùng từ so sánh không? VD: <i>Chó to hơn mèo, con thấp hơn mẹ</i>		
2	Trẻ có làm đúng theo các hành động liên tiếp mà bạn yêu cầu không? VD: <i>Con xuống bếp, lấy cốc, mang lên đây cho mẹ!</i>		
3	Trẻ có nói câu 4-5 từ không? VD: <i>Con thích ô tô</i>		
	Vận động thô:		
4	Trẻ có ném bóng/đổ 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: <i>đầu, chân, tay</i>		
	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: <i>mặt, môi/hàm ếch,...</i>		

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

3.2.2. Sàng lọc phát hiện sớm các rối loạn phổ tự kỷ

- Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ có chỉnh sửa và hiệu chỉnh (Modified Checklist for Autism in Toddlers - Revised – MCHAT-R)

+ Áp dụng cho trẻ 16-30 tháng tuổi
+ Gồm 20 câu hỏi, do bố mẹ trẻ hoàn thành.
+ Thời gian: 5-7 phút cho đánh giá lần đầu và tiếp tục theo dõi đánh giá lại ở những lần sau nếu kết quả dương tính.

+ Độ nhạy: 91%, Độ đặc hiệu: 96%

+ Đã áp dụng trên thế giới

- Công cụ sàng lọc tự kỷ cho trẻ 2 tuổi (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds - STAT)

+ Áp dụng cho trẻ 24-36 tháng tuổi

+ Gồm 12 nội dung đánh giá do người được tập huấn thực hiện, cần có sự tương tác với trẻ

+ Thời gian đánh giá: 20 phút.

+ Độ nhạy: 92%, Độ đặc hiệu: 85%

+ Đòi hỏi cần được đào tạo và có chứng chỉ sử dụng

- Bài kiểm tra sàng lọc các rối loạn phát triển lan tỏa II. PDDST-II (Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II)

+ Áp dụng cho trẻ 18-48 tháng tuổi

+ Gồm 22 câu hỏi do bố mẹ trẻ hoàn thành

+ Thời gian đánh giá: 10 – 15 phút

+ Độ nhạy: 92% - Độ đặc hiệu: 91%

+ Bảng chứng áp dụng tại cộng đồng chưa nhiều

Tuy nhiên bộ công cụ MCHAT – R được các chuyên gia cho rằng rất phù hợp cho các bác sĩ Nhi khoa sử dụng.

BẢNG HỎI SÀNG LỌC NGUY CƠ TỰ KỶ (M-CHAT)

(16-30 tháng)

Họ và tên trẻ:.....Nam / Nữ. Ngày sinh:..... Tuổi:.....

Địa chỉ:..... Ngày đánh giá:.....

Người đánh giá: ☐ Bố ☐ Mẹ ☐ Người chăm sóc khác:.....

Bạn hãy trả lời các câu hỏi dưới đây về những hành vi có thể gặp ở con mình. Nếu hành vi nào xảy ra rất ít khi (chỉ thấy 1-2 lần) thì coi như không có.

	Có	Không
1. Nếu bạn chỉ vào một điểm trong phòng, con bạn có nhìn theo không? (Ví dụ: nếu bạn chỉ vào đồ chơi hay con vật, con bạn có nhìn vào đồ chơi đó hay con vật đó không?)		
2. <i>Bạn có bao giờ tự hỏi liệu con bạn có bị điếc không?</i>		
3. Con bạn có chơi trò tưởng tượng hoặc giả vờ không? (Ví dụ: giả vờ uống nước từ một cái cốc rỗng, giả vờ nói chuyện điện thoại hay giả vờ cho bú bê, thú bông ăn)		
4. Con bạn có thích leo trèo lên đồ vật không? (Ví dụ: trèo lên đồ đạc trong nhà, đồ chơi ngoài trời hoặc leo cầu thang)		
5. <i>Con bạn có làm các cử động ngón tay một cách bất thường gần mắt của trẻ không? (Ví dụ: con bạn có vẫy / đưa qua đưa lại ngón tay gần mắt của trẻ)</i>		
6. Con bạn có dùng ngón tay trỏ của trẻ để yêu cầu việc gì đó, hoặc để muốn được giúp đỡ không? (Ví dụ: chỉ vào bím bím hoặc đồ chơi ngoài tầm với)		
7. Con bạn có dùng một ngón tay để chỉ cho bạn thứ gì đó thú vị mà trẻ thích thú không? (Ví dụ: chỉ vào máy bay trên bầu trời hoặc một cái xe tải lớn trên đường)		
8. Con bạn có thích chơi với những đứa trẻ khác không? (Ví dụ: con bạn có quan sát những đứa trẻ khác, cười với những trẻ này hoặc tới chơi với chúng không?)		
9. Con bạn có khoe với bạn những đồ vật bằng cách cầm hoặc mang chúng đến cho bạn xem, không phải để được bạn giúp đỡ mà chỉ để chia sẻ với bạn không? (Ví dụ: khoe với bạn một bông hoa, thú bông hoặc một cái xe tải đồ chơi)		
10. Con bạn có đáp lại khi được gọi tên không? (Ví dụ: con bạn có ngước lên tìm người gọi, đáp chuyện hay bập bẹ, hoặc ngừng việc đang làm khi bạn gọi tên của trẻ?)		
11. Khi bạn cười với con bạn, con bạn có cười lại với bạn không?		

12. Con bạn có cảm thấy khó chịu bởi những tiếng ồn xung quanh? (Ví dụ: con bạn có hét lên hay la khóc khi nghe tiếng ồn của máy hút bụi hoặc tiếng nhạc to?)		
13. Con bạn có biết đi không?		
14. Con bạn có nhìn vào mắt bạn khi bạn đang nói chuyện với trẻ, chơi cùng trẻ hoặc mặc quần áo cho trẻ không?		
15. Con bạn có bắt chước những điều bạn làm không? (Ví dụ: vẫy tay bye bye, vỗ tay hoặc bắt chước tạo ra những âm thanh vui vẻ)		
16. Nếu bạn quay đầu để nhìn gì đó, con bạn có nhìn xung quanh để xem bạn đang nhìn cái gì không?		
17. Con bạn có gây sự chú ý để bạn phải nhìn vào trẻ không? (Ví dụ: con bạn có nhìn bạn để được bạn khen ngợi hoặc trẻ nói "nhìn" hay "nhìn con")		
18. Con bạn có hiểu bạn nói gì khi bạn yêu cầu con làm không? (Ví dụ: Nếu bạn không chỉ tay, con bạn có hiểu "để sách lên ghế", "đưa mẹ/bố cái chân" không?)		
19. Nếu có điều gì mới lạ, con bạn có nhìn bạn để xem bạn cảm thấy thế nào về việc xảy ra không? (Ví dụ: nếu trẻ nghe thấy một âm thanh lạ hoặc thú vị, hay nhìn thấy một đồ chơi mới, con bạn có nhìn bạn không?)		
20. Con bạn có thích những hoạt động mang tính chất chuyển động không? (Ví dụ: được lắc lư hoặc nhún nhảy trên đầu gối của bạn)		
Tổng dấu hiệu nguy cơ		

Chú ý: Câu 2, 5, 12: câu trả lời "Có" là có ý nghĩa nguy cơ

Nhận định kết quả:

- + Trẻ có dưới 3 dấu hiệu nguy cơ trong bảng kiểm MCHAT-R: theo dõi tiếp và đánh giá lại vào các mẫu ASQ tiếp theo.
- + Trẻ có từ 3 đến 7 dấu hiệu nguy cơ trong bảng kiểm MCHAT-R: Tiếp tục làm bản MCHAT-R/F
- + Trẻ có ≥ 8 dấu hiệu nguy cơ trong bảng kiểm MCHAT-R, cần chuyển đến các chuyên gia để chẩn đoán xác định

3.3. Các biểu hiện lâm sàng của trẻ Rối loạn phổ tự kỷ

- **Suy giảm về chất lượng tương tác xã hội:** trẻ không đáp ứng khi gọi tên, không giao tiếp mắt, không chỉ tay vào vật, thích chơi một mình, không biết tuân theo luật chơi, thiếu chia sẻ sự quan tâm thích thú, không biết thể hiện tình cảm...

- **Suy giảm về chất lượng giao tiếp:** trẻ không nói hoặc nói được rất ít so với độ tuổi, sử dụng ngôn ngữ trùng lặp, nhại lời hoặc nói những âm vô nghĩa, không biết bắt chước âm thanh hoặc nếu có thể nói được thì khó khăn trong vấn đề khởi xướng và duy trì hội thoại.

- **Hành vi, mối quan tâm và những hoạt động bị thu hẹp, lặp lại, rập khuôn:** trẻ thích chơi một loại đồ chơi, thích bỏ đồ chơi vào miệng, thích xếp đồ chơi theo hàng hoặc tập trung vào các bộ phận của đồ chơi, thích đi nhón chân, soi gương, quay bánh xe và có các hành vi rập khuôn, lặp đi, lặp lại như vỗ tay, vè tay, lúc lắc người... Các dấu hiệu này có thể xuất hiện trong các giai đoạn phát triển và ảnh hưởng đến cuộc sống của trẻ.

IV. CHẨN ĐOÁN

4.1. Chẩn đoán xác định

Chẩn đoán lâm sàng tự kỷ theo Sổ tay Thống kê các rối loạn tâm thần, xuất bản lần thứ IV (DSM-IV), DSM 5

4.2. Chẩn đoán mức độ

Bảng Thang điểm tự kỷ ở trẻ em (CARS)

Mức độ tự kỷ được tính theo tổng số điểm của 15 lĩnh vực

- Từ 15 đến 30 điểm: Không tự kỷ.
- Từ 30,5 đến 36,5 điểm: Tự kỷ nhẹ và vừa.
- Từ 37 đến 60 điểm: Tự kỷ nặng

V. KẾT LUẬN

- Trẻ mắc RLPTK cần được phát hiện sớm trước 3 tuổi, tốt nhất là từ 18 tháng đến 24 tháng

- Cần gửi trẻ đi khám chuyên khoa Phục hồi chức năng hoặc Tâm thần khi nghi ngờ trẻ có bất cứ dấu hiệu chậm phát triển, rối loạn phát triển bất cứ kỹ năng nào hoặc RLPTK để trẻ nhận được các dịch vụ can thiệp sớm, kịp thời, giúp trẻ cơ hội được hòa nhập xã hội.