



Đặc điểm lâm sàng rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ tại Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng năm 2022

CLINICAL CHARACTERISTICS OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER AT DANANG REHABILITATION HOSPITAL IN 2022

Nguyễn Nguyễn Xuân¹, Nguyễn Văn Dũng², Lưu Minh Châu³, Trần Danh Tiến Thịnh²

¹ Bệnh viện Y học cổ truyền Đà Nẵng

² Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng

³ Học viện Y - Dược học cổ truyền Việt Nam

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng trẻ rối loạn phổ tự kỷ tại Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng năm 2022.

Đối tượng và phương pháp: Nghiên cứu cắt ngang, thực hiện trên 149 trẻ từ 18 tháng tuổi đến 10 tuổi được chẩn đoán ASD đáp ứng các tiêu chuẩn lựa chọn và tiêu chuẩn loại trừ, có cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp đồng ý và tự nguyện cho trẻ tham gia nghiên cứu.

Kết quả: Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ nam/nữ là 3,8/1, tuổi trung bình trẻ tham gia nghiên cứu là $3,52 \pm 1,39$ tuổi, thời điểm chẩn đoán tự kỷ trung bình là $32,4 \pm 8,01$ tháng với các đặc điểm lâm sàng có đầy đủ các rối loạn hỗn hợp với các triệu chứng khiếm khuyết hành vi không lời, ngôn ngữ, thái độ thờ ơ, thích ở một mình, ít có biểu hiện gắn bó tình cảm với cha/mẹ, không nhận biết được sự thay đổi cảm xúc trên khuôn mặt, tránh giao tiếp mắt với người khác và các rối loạn hành vi rập khuôn hoặc lặp lại với tỷ lệ 67,1%. Trong đó các rối loạn thường gặp nhất đó là khiếm khuyết về ngôn ngữ và hành vi. Điểm CARS trung bình là $42 \pm 5,73$ điểm (từ 30 đến 55 điểm). Phân bố thể bệnh theo y học cổ truyền lần lượt là can thận bất túc 31,5% và tâm tỳ lưỡng hư 18,8%, Can thận bất túc kết hợp tâm tỳ hư chiếm 34,2%, can hỏa vượng 4,0%, can thận bất túc kết hợp can hỏa vượng chiếm 3,5 %.

Kết luận: Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh của rối loạn phổ tự kỷ theo y học cổ truyền được cho là liên quan nhiều đến các tạng phủ tâm, can, tỳ, thận; thường gặp nhất là do can thận bất túc và do can thận bất túc kết hợp tâm tỳ lưỡng hư.

Từ khóa: Tự kỷ, trẻ em, y học cổ truyền, CARS

SUMMARY

Objective: To describe clinical characteristics of children with autism spectrum disorder at Danang Rehabilitation Hospital in 2022.

Subjects and methods: Cross-sectional study, performed on 149 autistic children from 18 months

Tác giả liên hệ: Nguyễn Nguyễn Xuân

Số điện thoại: 0345401782

Email: nguyenguyenxuanyhct@gmail.com

Ngày nhận bài: 23/9/2022

Ngày phân biệt: 6/10/2022

Ngày chấp nhận đăng: 8/5/2023

to 10 years old who met the inclusion and exclusion criteria, had their parental or legal guardian consent to had the child participate in the study.

Results: The study showed that the male/female ratio was 3,8/1, the average age of children participating in the study was $3,52 \pm 1,39$ years old, the average time of autism diagnosis was $32,4 \pm 8,01$ months with clinical features full of mixed disorders with symptoms of deficits in nonverbal behavior, language, solitary, detachment, little attachment affection towards parents, failure to recognize changes in facial emotions, avoidance of eye contact with others, and stereotypical or repetitive behavior with the rate of 67,1%. The most common disorders are language and behavioral impairments. The average CARS score is $42 \pm 5,73$ points (ranging from 30 to 55 points). The classification of diseases according to traditional medicine is 31,5% liver and kidney deficiency pattern, 18.8% heart and spleen systems deficiency pattern, 34,2% liver and kidney deficiency combined with heart and spleen systems deficiency pattern, 4,0% liver fire flaming upward pattern, 3,5% liver and kidney deficiency combined with liver fire flaming upward pattern.

Conclusions: The cause of autism spectrum disorder according to traditional medicine is believed to be related to the heart, liver, spleen and kidney organs. The most common is due to liver and kidney deficiency and the combination of heart and spleen deficiency.

Keywords: Autism, children, traditional medicine, CARS

ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn phổ tự kỷ (ASD: autism spectrum disorder) là một rối loạn phát triển thần kinh, đặc trưng bởi những khiếm khuyết về giao tiếp và tương tác xã hội, đồng thời kèm theo các mẫu hình hành vi, sở thích rập khuôn, giới hạn [1]. Mức độ ảnh hưởng từ nhẹ đến nặng, tùy theo mức độ của ASD và các rối loạn kèm theo. Tỷ lệ trẻ mắc rối loạn phổ tự kỷ thay đổi nhanh chóng trong những năm gần đây. Theo ước tính của mạng lưới theo dõi người khuyết tật tự kỷ và theo dõi người khuyết tật của CDC tại Mỹ tỷ lệ này vào năm 2000 là 1/150 trẻ, năm 2010 là 1/68 tăng 119,4% và phổ biến hơn ở trẻ em trai với tỉ lệ 4,5 lần so với trẻ gái (1/41 và 1/189) (CDC, 2014), năm 2016 tỷ lệ mắc là 1/54 trẻ trong độ tuổi 8 tuổi, tỷ lệ trẻ trai mắc bệnh cao gấp 4,3 lần so với trẻ gái [1]. Trong số trẻ em mắc chứng ASD được đánh giá chức năng hoạt động trí tuệ hoặc nhận thức, có 33% trẻ khuyết tật trí tuệ (chỉ số thông minh [IQ] ≤ 70); tỷ lệ này ở trẻ em gái cao hơn trẻ em trai (39% so với 32%). Tuổi

trung bình tổng thể được biết đến sớm nhất khi được chẩn đoán ASD (51 tháng) là tương tự nhau theo giới tính, chủng tộc và dân tộc; tuy nhiên, trẻ da đen có IQ ≤ 70 có tuổi trung bình được chẩn đoán ASD muộn hơn so với trẻ da trắng có IQ ≤ 70 (48 tháng so với 42 tháng) [1]. Tại Việt Nam, ASD mới được quan tâm từ những năm 1990. Nghiên cứu tại Bệnh viện Nhi Trung ương cho thấy số lượng trẻ được chẩn đoán và điều trị ASD ngày càng nhiều, số lượt trẻ ASD đến khám năm 2007 tăng gấp 50 lần so với năm 2000; số lượt trẻ đến điều trị ASD năm 2007 tăng gấp 33 lần so với năm 2000 [2]. Can thiệp sớm có ý nghĩa tích cực trong cải thiện hiệu quả điều trị và làm tăng chất lượng cuộc sống của trẻ và gia đình sau này [3].

Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng (2021) với quy mô 150 giường bệnh, hợp tác và được sự hỗ trợ chuyên môn từ Tổ chức Trinh Foundation Australia, Đơn vị Âm ngữ trị liệu của Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch thành phố Hồ Chí Minh trong điều trị cho trẻ tự



kỹ. Bệnh viện đã triển khai mô hình kết hợp y học cổ truyền và phục hồi chức năng trong điều trị cho trẻ ASD từ năm 2020, bước đầu đạt kết quả khả quan. Tuy nhiên cho đến nay chưa có nghiên cứu nào về các đặc điểm lâm sàng theo y học hiện đại và theo y học cổ truyền của nhóm đối tượng này nhằm xây dựng và lựa chọn các kế hoạch điều trị phù hợp. Do vậy nghiên cứu này được thực hiện nhằm mô tả đặc điểm lâm sàng trẻ rối loạn phổ tự kỷ tại Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng năm 2022, từ đó làm tiền đề xây dựng chương trình can thiệp phối hợp phục hồi chức năng và y học cổ truyền phù hợp và hiệu quả.

ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu

Trẻ trên 18 tháng tuổi được chẩn đoán ASD, có cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp đồng ý và tự nguyện cho trẻ tham gia nghiên cứu khi đã được giải thích rõ ràng về mục tiêu thỏa mãn các tiêu chuẩn dưới đây:

- *Tiêu chuẩn lựa chọn bệnh nhân:* Trẻ mắc ASD được chẩn đoán theo DSM – V và tất cả các thể bệnh theo y học cổ truyền.

- *Tiêu chuẩn loại trừ:* Trẻ mắc kèm các dị tật bẩm sinh như Down, tim bẩm sinh, sút môi, hở hàm ếch, hoặc các bệnh lý ngoại khoa cấp tính khác.

Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang
- Cỡ mẫu: Sử dụng công thức tính cỡ mẫu

$$n = Z_{1-\alpha/2}^2 \frac{1-p}{\epsilon \cdot p}$$

Với $\alpha = 0,05$, $p = 0,8$, ϵ : tỷ lệ khác biệt giữa mẫu với quần thể nghiên cứu lựa chọn $\epsilon = 0,08$. Thay vào công thức ta được cỡ mẫu tối thiểu với $n = 149$ đối tượng.

Thời gian tiến hành nghiên cứu:

Từ tháng 3/2022 đến tháng 11/2022.

Xử lý số liệu

Nhập số liệu bằng Excel 2007, xử lý số liệu sử dụng R-language 4.0.2 cho window.

Đạo đức trong nghiên cứu

Cha mẹ hoặc người giám hộ của đối tượng nghiên cứu được giải thích về mục đích và nội dung của nghiên cứu trước khi tiến hành phỏng vấn và chỉ tiến hành khi có sự chấp nhận tham gia của cha mẹ hoặc người giám hộ của đối tượng nghiên cứu. Mọi thông tin cá nhân về đối tượng nghiên cứu được giữ kín. Các số liệu, thông tin thu thập được chỉ phục vụ cho mục đích nghiên cứu, không phục vụ cho mục đích nào khác.

KẾT QUẢ

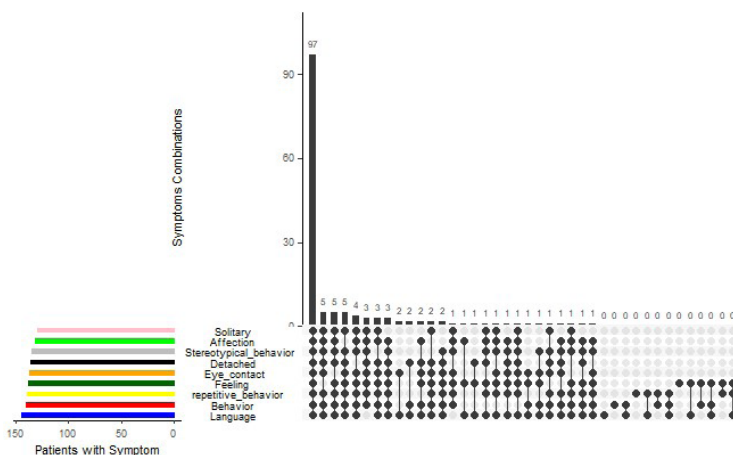
Đặc điểm trẻ rối loạn phổ tự kỷ

Đặc điểm nhân khẩu học

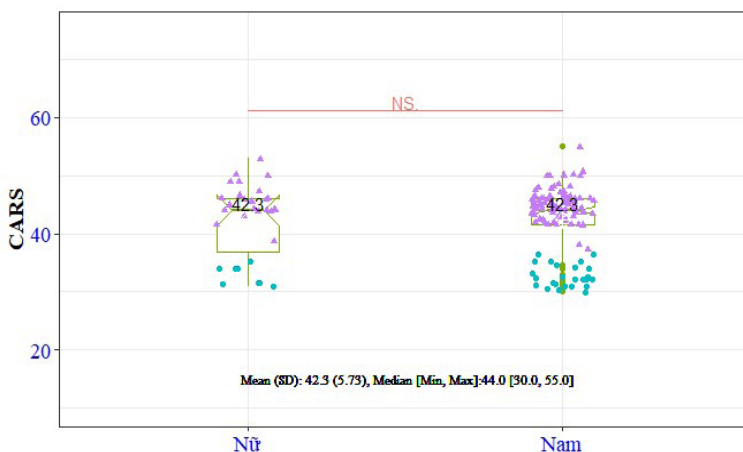
Đa số trẻ tham gia nghiên cứu có giới tính là nam giới (79,2%), tỷ lệ nam/nữ là 3,8/1. Chiều cao trung bình $101 \pm 10,6$ cm, cân nặng trung bình $16,6 \pm 5,2$ kg. Thời điểm chẩn đoán tự kỷ trung bình là $32,4 \pm 8,01$ tháng. Độ tuổi của trẻ được phân phối theo không theo quy luật chuẩn với tuổi trung bình tham gia nghiên cứu là $3,52 \pm 1,39$ tuổi, đa số đối tượng tham gia nghiên cứu có độ tuổi từ 2 đến 5 tuổi. Kiểm định phân phối chuẩn theo Shapiro-Wilk normality test cho kết quả $p < 0,05$.

Đặc điểm triệu chứng lâm sàng

Đa số đối tượng tham gia nghiên cứu có đầy đủ các rối loạn hỗn hợp với các triệu chứng khiếm khuyết hành vi không lời, ngôn ngữ, thái độ thờ ơ, thích ở một mình, ít có biểu hiện gắn bó tình cảm với cha/mẹ, không nhận biết được sự thay đổi cảm xúc trên khuôn mặt, tránh giao tiếp mắt với người khác và các rối loạn hành vi rập khuôn hoặc lặp lại với tỷ lệ 67,1%. Trong đó các rối loạn thường gặp nhất đó là khiếm khuyết về ngôn ngữ và hành vi.



Biểu đồ 1. Đặc điểm triệu chứng lâm sàng đối tượng tham gia nghiên cứu



Biểu đồ 2. Đặc điểm rối loạn tự kỷ theo thang điểm CARS

Đa số đối tượng tham gia nghiên cứu có điểm CARS cao trên 40 điểm. Điểm CARS trung bình là $42 \pm 5,73$ điểm (từ 30 đến 55 điểm), mức độ nặng theo thang điểm CARS chiếm tỷ lệ 77,9%.

Bảng 1. Đặc điểm phân bố thể bệnh theo YHCT

Thể bệnh	Tần số	%
Can thận bất túc	46	30,9
Can hỏa vượng	6	4,0
Tâm tỳ lưỡng hư	28	18,8
Kết hợp can thận bất túc và can hỏa vượng	5	3,4
Kết hợp can thận bất túc và tâm tỳ hư	51	34,2
Kết hợp can hỏa vượng và tâm tỳ hư	13	8,7

Kết quả nghiên cứu cho thấy đa số đối tượng tham gia nghiên cứu thuộc thể bệnh kết hợp can thận bất túc và tâm tỳ lưỡng hư chiếm 34,2% và thể can thận bất túc với 31,5%. Hai nhóm tham gia can thiệp có phân bố thể bệnh theo y học cổ truyền chủ yếu là nhóm can thận bất túc và thể kết hợp can thận bất túc với tâm tỳ lưỡng hư, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê với $p > 0,05$.



BÀN LUẬN

Rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ được đặc trưng bởi sự suy giảm khả năng tương tác xã hội, suy giảm khả năng giao tiếp và thiếu linh hoạt trong suy nghĩ và hành vi. Trong nghiên cứu này, đa số trẻ đến Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng điều trị đều được chẩn đoán mức độ nặng và có hầu hết các triệu chứng đặc trưng phổ biến của rối loạn phổ tự kỷ như các rối loạn về ngôn ngữ, hành vi, tương tác xã hội, năng lực trí tuệ... Kết quả đánh giá mức độ nặng theo CARS cho thấy đa số đối tượng tham gia nghiên cứu rối loạn phổ tự kỷ mức độ nặng theo thang điểm CARS với tỷ lệ 77,9%. Các nghiên cứu khác trong và ngoài nước cũng cho thấy bối cảnh trẻ mắc rối loạn phổ tự kỷ tồn tại nhiều triệu chứng khác nhau, bên cạnh đó hầu hết đã được chẩn đoán từ sớm và được điều trị theo nhiều phương pháp khác nhau trước khi đến viện. Tác giả Lê Thị Vui [2], Phạm Trung Kiên với gần như 100% trẻ được chẩn đoán rối loạn tự kỷ gặp các khiếm khuyết về hành vi, ngôn ngữ giao tiếp không lời, ánh mắt và các hành vi bất thường [4]. Sự khác biệt giữa các nghiên cứu có thể do đặc điểm hoàn cảnh xã hội từng vùng miền, điều kiện kinh tế, khả năng tiếp cận dịch vụ chăm sóc sức khỏe mà trẻ được can thiệp sớm hay muộn do vậy có từng mức độ nặng nhẹ khác nhau. Các triệu chứng về rối loạn phổ tự kỷ đã được mô tả rất kỹ trong các tài liệu hướng dẫn chẩn đoán, điều trị [5],[6].

Tuy nhiên, hiện nay có rất ít các tài liệu mô tả các đặc điểm rối loạn phổ tự kỷ theo y học cổ truyền. Từ xưa, chưa có bệnh danh rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ, tuy nhiên chứng ngũ trì ở trẻ được mô tả với các triệu chứng tương tự như rối loạn phổ tự kỷ. Tuy nhiên để xác định các đặc điểm thể bệnh theo y học cổ truyền,

nhóm nghiên cứu đã tiến hành đánh giá và phân loại theo chứng hậu và thu được kết quả can thận bất túc 31,5% và tâm tỳ lưỡng hư 18,8%, can thận bất túc kết hợp tâm tỳ hư chiếm 34,2%, can hỏa vượng 4,0%, can thận bất túc kết hợp can hỏa vượng chiếm 3,5%. Trên thế giới cũng có khá ít tài liệu hoặc các công bố về phân loại rối loạn phổ tự kỷ theo y học cổ truyền, trong khi đó đã có nhiều bằng chứng xác định vai trò điều trị bằng các phương pháp như châm cứu, đầu châm, xoa bóp, thảo dược. Tại Bệnh viện Phục hồi chức năng Đà Nẵng đã áp dụng kết hợp châm cứu và phục hồi chức năng cho trẻ rối loạn phổ tự kỷ, dựa trên các hướng dẫn của Bộ Y tế và kinh nghiệm lâm sàng tại bệnh viện, do vậy nhóm nghiên cứu đã tiến hành đề tài này nhằm xác định đặc điểm lâm sàng thể bệnh theo y học cổ truyền, từ đó tối ưu hóa quy trình điều trị. Kết quả nghiên cứu cho thấy các thể bệnh thường gặp là can thận bất túc và kết hợp của nhiều thể bệnh trên cùng một bệnh nhân.

Nguyên nhân và cơ chế được cho là liên quan đến nhiều tạng phủ cũng như các hệ thống phát triển trong cơ thể như não tủy, tâm, can, tỳ, thận. Kết quả trên cho thấy đa số bệnh nhân có nguyên nhân cơ chế bệnh sinh liên quan tới tiên thiên bất túc, hậu thiên thất điều. Nguyên nhân đầu tiên là do tiên thiên bất túc, tạng thận nơi âm tinh của ngũ tạng được tàng trữ và chân hỏa trú ngụ vì vậy thận là tạng của thủy hỏa chân nguyên. Thận tàng tinh chủ về phát dục và sinh dục, là gốc của tiên thiên và đồng thời là rễ của cơ thể sinh trưởng phát dục, khi thận khí yếu, chân âm chân dương bất túc hoặc trong quá trình sinh sống gặp bạo bệnh làm hao tổn chân âm chân dương dẫn tới trẻ phát triển phát dục muộn màng. Ngoài ra, trong ngũ tạng, thận

chủ về xương cốt và thông với não tủy - nơi thần minh được trú ngụ. Tinh được tàng trữ ở thận, tinh sinh tủy, tủy vào trong xương, nuôi dưỡng xương, nên gọi là thận chủ cốt sinh tủy. Nếu thận hư, làm sự phát dục của cơ thể giảm sút gây hiện tượng chậm mọc răng, chậm biết đi, xương mềm yếu. Tủy ở cột sống lên não, thận sinh tủy, nên gọi là thận thông với não, không ngừng bổ sung tinh tủy cho não. Thận hư (thường do tiên thiên) làm não không phát triển sinh các chứng: trí tuệ chậm phát triển, tinh thần đần độn, kém sự thông minh. Trong ngũ tạng, can thận đồng nguyên (ất quý đồng nguyên), can chủ cân, thận chủ cốt, can chủ tàng huyết thận chủ tàng tinh, can huyết do thận tinh nuôi dưỡng, do vậy nếu thận tinh không đầy đủ sẽ làm can huyết giảm sút từ đó cân cốt phát triển không bình thường, chân tay co quắp xoắn vặn hoặc có hoạt động bất thường.

Nguyên nhân cơ chế thứ hai là liên quan đến hậu thiên thất điều, hậu thiên ở đây chính là liên quan đến tạng tâm và tạng tỳ. Tạng tâm là đứng đầu trong ngũ tạng, chủ về các hoạt động tinh chí, huyết mạch, là nơi thần trú ngụ, vì vậy ngũ tạng sở tàng thì tạng tâm tàng thần tạng tỳ thì ở trung tiêu chủ về tinh hậu thiên, chuyên vận hóa thủy cốc là nguồn hóa sinh ra huyết dịch, chủ về cơ nhục tứ chi. Giữa tâm với tỳ có mối quan hệ mật thiết trong chuyển hóa vận hành huyết, tỳ sinh huyết, tâm vận hành huyết mạch. Nếu tỳ khí hư thì tâm huyết không đầy đủ, thần không có chỗ nương tựa. Tâm tỳ lưỡng hư, hậu thiên thất điều, hoạt động tinh chí của con người không được tỉnh táo, sinh ra các chứng hồi hộp, mất ngủ, hay mê sợ hãi, nói sáng, hành động lặp đi lặp lại.

Ngoài ra, nhóm bệnh nhân có nguyên

nhân của can hỏa vượng có tỷ lệ ít hơn so với hai căn nguyên trên, tuy nhiên bệnh tình xuất hiện khi mà tiên thiên đầy đủ, phát sinh bệnh tật xuất hiện trong quá trình phát triển của trẻ. Can là tạng có tính cương trực, dương khí dễ vượng, trong khi đó trẻ thường thuần dương vô âm, chân âm chưa đầy đủ do vậy trong quá trình phát sinh phát triển kết hợp với môi trường sống không hài hòa mà phát sinh phát triển thành bệnh lý. Can tạng chủ về tàng huyết và sơ tiết điều đạt, lấy huyết làm thể lấy khí là dụng. Can hỏa vượng, khi cơ thất điều dẫn tới tinh thần tinh chí dị thường. Can hỏa vượng dẫn tới thiêu đốt phần âm huyết, can huyết hư hao dẫn tới cân cốt co rút, vận động bất thường. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi còn cho thấy bệnh nhân có thể có các cơ chế bệnh sinh phối hợp, ngũ tạng tương sinh tương khắc, tiên thiên được nuôi dưỡng bởi hậu thiên và ngược lại. Do vậy trên lâm sàng cần xác định rõ và phân biệt các thể bệnh khác nhau mà đưa ra được phương pháp điều trị phù hợp.

KẾT LUẬN

Đa số đối tượng tham gia nghiên cứu được chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ mức độ nặng (chiếm hơn 77%) với điểm CARS trung bình là $42 \pm 5,73$ điểm, có đầy đủ các rối loạn hỗn hợp, trong đó các rối loạn thường gặp nhất đó là khiếm khuyết về ngôn ngữ và hành vi.

Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh của rối loạn phổ tự kỷ theo y học cổ truyền được cho là liên quan nhiều đến các tạng phủ tâm, can, tỳ, thận. Kết quả nghiên cứu cho thấy đa số đối tượng tham gia nghiên cứu thuộc thể bệnh kết hợp can thận bất túc và tâm tỳ lưỡng hư chiếm 34,2% và thể can thận bất túc với 31,5%.



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 Surveill Summ*, 2020, 69(4), pp.1.
- 2. Lê Thị Vui.** Dịch tễ học rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ 18-30 tháng và rào cản tiếp cận dịch vụ chẩn đoán, can thiệp rối loạn phổ tự kỷ tại Việt Nam, 2017-2019, 2020.
- 3. Hyman SL, Levy SE, Myers SM.** AAP Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Executive summary: identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*, 2020, 145:e20193448.
- 4. Phạm Trung Kiên.** Nghiên cứu tỷ lệ hiện mắc và kết quả điều trị tự kỷ trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên. *Y học thực hành*, 2013, 12(899), tr.24–27.
- 5. Halfon N, Kuo AA.** What DSM-5 could mean to children with autism and their families. *JAMA Pediatr*, 2013, 167(7), pp.608–613.
- 6. Seltzer MM, Krauss MW, Shattuck PT, Orsmond G, Swe A, Lord C.** The symptoms of autism spectrum disorders in adolescence and adulthood. *J Autism Dev Disord*, 2003, 33(6), pp.565–581.