

**ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y - DƯỢC**

LÊ THỊ KIM DUNG

**NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ
KẾT QUẢ CAN THIỆP TRẺ RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ
TỪ 24 THÁNG ĐẾN 72 THÁNG**

LUẬN ÁN TIẾN SĨ Y HỌC

THÁI NGUYÊN - 2021

**ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y - DƯỢC**

LÊ THỊ KIM DUNG

**NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ
KẾT QUẢ CAN THIỆP TRẺ RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ
TỪ 24 THÁNG ĐẾN 72 THÁNG**

Chuyên ngành : Nhi khoa

Mã số : 9720106

LUẬN ÁN TIẾN SĨ Y HỌC

NGƯỜI HƯỚNG DẪN KHOA HỌC:

1. PGS.TS. Phạm Trung Kiên

2. TS. Nguyễn Thị Thanh Mai

THÁI NGUYÊN - 2021

LỜI CAM ĐOAN

Tôi xin cam đoan đây là công trình nghiên cứu của riêng tôi được thực hiện dưới sự hướng dẫn của PGS.TS Phạm Trung Kiên và TS. Nguyễn Thị Thanh Mai.

Các số liệu kết quả trong luận án là trung thực và chưa từng được công bố trong bất kỳ công trình nào khác.

Tác giả luận án

Lê Thị Kim Dung

LỜI CẢM ƠN

Tôi xin trân trọng cảm ơn Ban Giám Hiệu, Phòng Đào tạo, Bộ môn Nhi trường Đại học Y Dược, Đại học Thái Nguyên, Trung tâm Nhi khoa-Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên đã tạo mọi điều kiện thuận lợi và giúp đỡ tôi trong quá trình học tập và nghiên cứu.

Tôi xin bày tỏ lòng biết ơn chân thành và sâu sắc nhất tới PGS.TS Phạm Trung Kiên và TS. Nguyễn Thị Thanh Mai là những người thầy cô vô cùng kính mến đã tận tình hướng dẫn và dành nhiều thời gian tâm huyết giúp tôi hoàn thành luận án này.

Tôi xin cảm ơn Ban giám đốc và các cán bộ can thiệp tại Trung tâm can thiệp sớm Bệnh viện Chính hình và Phục hồi chức năng Thái Nguyên, Trung tâm tư vấn hỗ trợ giáo dục dạy nghề cho trẻ thiệt thòi Thái Nguyên, các trung tâm can thiệp trẻ tự kỷ, lãnh đạo các trường mầm non, các cộng tác viên, các cháu và gia đình các cháu đã tham gia vào nghiên cứu, đặc biệt là các cháu mắc tự kỷ và gia đình thuộc tỉnh Thái Nguyên đã giúp tôi thực hiện nghiên cứu này.

Cuối cùng tôi xin bày tỏ lòng biết ơn sâu sắc đối với cha, mẹ, chồng, con, người thân trong gia đình và bạn bè đồng nghiệp đã động viên, giúp đỡ tôi về thời gian, tinh thần và vật chất trong suốt thời gian tôi học tập, nghiên cứu.

Tác giả luận án

Lê Thị Kim Dung

DANH MỤC CÁC KÝ HIỆU, CÁC CHỮ VIẾT TẮT

AAP	American Academy of Pediatrics (Học viện Nhi khoa Hoa Kỳ)
AAC	Augmentative and Alternative Communication (Giao tiếp tăng cường và thay thế)
ABA	Applied Behavior Analysis (Phân tích hành vi ứng dụng)
ABC	Autism Behavior Check-list (Bảng kiểm hành vi tự kỷ)
ASQ	Ages and Stages questionnaires (Bộ câu hỏi theo tuổi và giai đoạn)
AD	Asperger Disorder (Rối loạn Asperger)
ADOS	Autism Diagnostic Observation scale (Thang quan sát chẩn đoán tự kỷ)
ASDs	Autism Spectrum Disorders (Rối loạn phổ tự kỷ)
BVCH&PHCN	Bệnh viện Chỉnh hình và Phục hồi chức năng
CARS	The Childhood Autism Rating Scale (Thang đánh giá mức độ tự kỷ ở trẻ em)
CDC	Centers for disease control and prevention (Trung tâm phòng chống dịch bệnh)
CDD	Childhood Disintegrative Disorder (Rối loạn bất hòa nhập tuổi ấu thơ)
CHAT	Check - list for Autism in Toddlers (Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ)
CI	Confidence Interval (Khoảng tin cậy)
cs	Cộng sự
CT	Can thiệp
CTS	Can thiệp sớm
DDST II (Denver II)	The Denver Developmental Screening Test II (Trắc nghiệm Denver II)
DIR/Floortime	Developmental, Individual difference, Relationships-based (Phương pháp “Dựa trên sự phát triển, sự khác biệt cá nhân và các mối quan hệ”)
DQ	Developmental Quotient (Chỉ số phát triển)
DSM-IV	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-IV (Sổ tay chẩn đoán và thống kê những rối loạn tâm thần, xuất bản lần thứ IV)
DSM-IV-TR	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-IV-Text Revision (Sổ tay chẩn đoán và thống kê những rối loạn tâm thần, xuất bản lần thứ IV)

DSM-5	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-5 (Sổ tay chẩn đoán và thống kê những rối loạn tâm thần, xuất bản lần thứ 5)
ESDM	Early Start Denver Model (Mô hình can thiệp sớm Denver)
GARS	Gilliam Autism Rating Scale (Thang đánh giá tự kỷ của Gilliam)
HFA	High Function Autism (Tự kỷ chức năng cao)
ICD-10	International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems-10 (Bảng thống kê, phân loại quốc tế về các bệnh và những vấn đề liên quan đến sức khỏe, sửa đổi lần thứ 10)
IQ	Intelligent Quotient (Chỉ số thông minh)
OR	Odds Ratio (Tỷ suất chênh)
RR	Relative Risk (Nguy cơ tương đối)
PDD	Pervasive Developmental Disorders (Rối loạn phát triển lan tỏa)
PDD-NOS	Pervasive Developmental Disorders-Not Otherwise Specified (Rối loạn phát triển lan tỏa - không đặc hiệu)
PECS	Picture Exchange Communication System (Hệ thống giao tiếp bằng trao đổi tranh)
PRT	Pivotal Response Treatment (Can thiệp hành vi tạo đà)
TB	Giá trị trung bình
TEACCH	Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children (Trị liệu và giáo dục cho trẻ tự kỷ có khó khăn về giao tiếp)
M-CHAT	Modifier Checklist for Autism in Toddlers (Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ có sửa đổi)
MCHAT-23	Modifier Check - list Autism in Toddler (Bảng kiểm sàng lọc tự kỷ ở trẻ nhỏ có sửa đổi – 23 câu hỏi)
Max	Maximum (Giá trị cao nhất)
Min	Minimum (Giá trị thấp nhất)
NKHH	Nhiễm khuẩn hô hấp
SD	Standard Deviation (Độ lệch chuẩn)
VB	Verbal Behavior (Can thiệp hành vi ngôn ngữ)
JASPER	Joint Attention, Symbolic Play, Engagement and Regulation (Can thiệp chú ý chung-chơi biểu tượng-sự tham gia và điều chỉnh)

MỤC LỤC

ĐẶT VẤN ĐỀ	1
Chương 1. TỔNG QUAN	3
1.1 Khái niệm tự kỷ.....	3
1.2. Dịch tễ học tự kỷ.....	4
1.2.1. Tỷ lệ mắc	4
1.2.2. Về giới tính.....	5
1.3. Nguyên nhân và yếu tố nguy cơ.....	6
1.3.1. Yếu tố di truyền.....	6
1.3.2. Tuổi của cha/mẹ.....	8
1.3.3. Do tổn thương não	9
1.3.4. Yếu tố môi trường.....	12
1.3.5. Sự tác động qua lại của các yếu tố	15
1.4. Đặc điểm lâm sàng tự kỷ.....	16
1.4.1. Đặc điểm hình thể ngoài.....	16
1.4.2. Dấu hiệu nhận biết sớm tự kỷ ở trẻ em	16
1.4.3. Thiếu hụt về kỹ năng tương tác xã hội	18
1.4.4. Những biểu hiện bất thường về ngôn ngữ giao tiếp	20
1.4.5. Những biểu hiện bất thường về hành vi định hình, rập khuôn, ý thích thu hẹp.....	22
1.4.6. Thoái lùi	23
1.4.7. Các biểu hiện kèm theo.....	23
1.4.8. Các rối loạn khác kèm theo.....	25
1.5. Phân loại và chẩn đoán tự kỷ.....	28
1.5.1. Phân loại.....	28
1.5.2. Chẩn đoán xác định tự kỷ.....	29
1.6. Can thiệp và điều trị trẻ tự kỷ.....	33
1.6.1. Mục tiêu và nguyên tắc của can thiệp cho trẻ tự kỷ.....	33
1.6.2. Can thiệp sớm	34
1.6.3. Một số phương pháp can thiệp, điều trị trẻ tự kỷ hiện nay.....	34

Chương 2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU	47
2.1. Thời gian và địa điểm nghiên cứu.....	47
2.1.1. Thời gian nghiên cứu.....	47
2.1.2. Địa điểm nghiên cứu.....	47
2.2. Đối tượng nghiên cứu.....	48
2.2.1. Đối tượng nghiên cứu cho mục tiêu 1.....	48
2.2.2. Đối tượng nghiên cứu cho mục tiêu 2.....	49
2.2.3. Đối tượng nghiên cứu cho mục tiêu 3.....	50
2.3. Phương pháp nghiên cứu.....	51
2.3.1. Thiết kế nghiên cứu.....	51
2.3.2. Cỡ mẫu và kỹ thuật chọn mẫu.....	51
2.3.3. Nội dung nghiên cứu, các biến số và chỉ số nghiên cứu.....	55
2.3.4. Công cụ đánh giá và một số tiêu chí đánh giá.....	63
2.3.5. Phương pháp thu thập số liệu.....	65
2.3.6. Phân tích và xử lý số liệu.....	67
2.3.7. Sai số và khống chế sai số.....	68
2.3.8. Đạo đức nghiên cứu.....	69
Chương 3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU	70
3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu.....	70
3.2. Đặc điểm lâm sàng của rối loạn phổ tự kỷ.....	72
3.2.1. Dấu hiệu cha mẹ nhận biết sớm về biểu hiện tự kỷ ở trẻ.....	72
3.2.2. Đặc điểm về suy giảm các kỹ năng tương tác xã hội.....	73
3.2.3. Đặc điểm về suy giảm ngôn ngữ và giao tiếp của trẻ tự kỷ.....	75
3.2.4. Đặc điểm về các mẫu hành vi bất thường của trẻ tự kỷ.....	76
3.2.5. Đặc điểm các rối loạn đi kèm với tự kỷ.....	77
3.2.6. Phân loại mức độ của tự kỷ.....	81
3.2.7. Các vấn đề thực thể đi kèm với tự kỷ.....	81
3.3. Một số yếu tố nguy cơ đến rối loạn phổ tự kỷ.....	83
3.4. Kết quả can thiệp, điều trị.....	86
3.4.1. Đặc điểm chung của nhóm trẻ tự kỷ được can thiệp.....	87

3.4.2. Đánh giá kết quả can thiệp trẻ tự kỷ.....	86
Chương 4. BÀN LUẬN.....	96
4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu.....	96
4.1.1. Tuổi của trẻ ở thời điểm nghiên cứu.....	96
4.1.2. Giới tính.....	96
4.1.3. Dân tộc và địa dư.....	97
4.1.4. Thứ tự con trong gia đình.....	98
4.1.5. Tuổi chẩn đoán.....	99
4.2. Đặc điểm lâm sàng rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ 24 đến 72 tháng tuổi.....	99
4.2.1. Các dấu hiệu nhận biết sớm biểu hiện của tự kỷ.....	99
4.2.2. Đặc điểm phát triển tâm thần-vận động của nhóm trẻ tự kỷ.....	101
4.2.3. Suy giảm kỹ năng tương tác xã hội.....	101
4.2.4. Đặc điểm về suy giảm ngôn ngữ và giao tiếp của trẻ tự kỷ.....	103
4.2.5. Đặc điểm về hành vi và các rối loạn khác của trẻ tự kỷ.....	105
4.2.6. Đặc điểm lâm sàng theo dân tộc.....	112
4.2.7. Phân loại mức độ của tự kỷ.....	113
4.2.8. Các vấn đề thực thể ở trẻ tự kỷ.....	113
4.2.9. Nồng độ vitamin D (nồng độ 25(OH)D ở trẻ tự kỷ).....	115
4.3. Một số yếu tố nguy cơ đến rối loạn phổ tự kỷ.....	117
4.3.1. Nhóm yếu tố nguy cơ thuộc về cha/mẹ.....	117
4.3.2. Nhóm yếu tố liên quan từ cha và tự kỷ.....	123
4.3.3. Nhóm yếu tố liên quan từ trẻ và tự kỷ.....	126
4.4. Kết quả can thiệp, điều trị.....	131
4.4.1. Sự thay đổi mức độ tự kỷ.....	131
4.4.2. Sự thay đổi kỹ năng cá nhân sau can thiệp.....	135
4.4.3. Kết quả can thiệp ở lĩnh vực hành vi của trẻ tự kỷ.....	136
4.4.4. Kết quả can thiệp rối loạn xử lý giác quan của trẻ tự kỷ.....	138
4.4.5. Kết quả can thiệp rối loạn ăn uống của trẻ tự kỷ.....	139
4.4.6. Kết quả can thiệp rối loạn giấc ngủ của trẻ tự kỷ.....	139
4.4.7. Đánh giá sự thay đổi các vấn đề thực thể kèm theo tự kỷ trước và sau can thiệp.....	140

NHỮNG ĐIỂM MỚI VỀ MẶT KHOA HỌC, GIÁ TRỊ THỰC TIỄN VÀ HẠN CHẾ CỦA ĐỀ TÀI.....	143
KẾT LUẬN.....	144
KHUYẾN NGHỊ.....	146
DANH MỤC CÁC CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU CỦA TÁC GIẢ ĐÃ CÔNG BỐ CÓ LIÊN QUAN ĐẾN LUẬN ÁN.....	147
TÀI LIỆU THAM KHẢO	
PHỤ LỤC	