

## MỘT SỐ ĐẶC ĐIỂM GIA ĐÌNH VÀ LÂM SÀNG THƯỜNG GẶP Ở TRẺ EM TỰ KỶ VIỆT NAM

Trần Văn Công và Nguyễn Thị Hoài Phương

*Khoa Các Khoa học Giáo dục, Trường Đại học Giáo dục, Đại học Quốc gia Hà Nội*

**Tóm tắt.** Các yếu tố trước và trong sinh của trẻ đóng vai trò quan trọng đối với sự phát triển sau này, đồng thời cũng có thể trở thành các yếu tố nguy cơ của rối loạn phổ tự kỷ (RLPTK) ở trẻ. Các nghiên cứu xác định nguyên nhân, yếu tố nguy cơ từ cả môi trường, gen di truyền và sự kết hợp phức tạp giữa hai yếu tố này đều đã được tìm hiểu từ những thập kỷ trước trên thế giới. Các nghiên cứu tại Việt Nam đối với mảng này còn hạn chế, ít nghiên cứu được thực hiện và chủ yếu với thiết kế nghiên cứu cắt ngang. Nghiên cứu này được thực hiện nhằm phác họa bức tranh cơ bản về một số đặc điểm của trẻ có RLPTK và các thành viên trong gia đình có con mắc RLPTK, các đặc điểm bao gồm: tuổi của cha mẹ lúc sinh con, các yếu tố trước và trong quá trình sinh trẻ, đặc điểm hành vi ở trẻ. Đây là bước khởi đầu cho các nghiên cứu tiếp theo về các yếu tố nguy cơ mắc RLPTK ở trẻ em tại Việt Nam. Kết quả cho thấy, một số gia đình sử dụng các biện pháp can thiệp để có trẻ, người mẹ gặp các vấn đề với tâm lý và thực thể trong quá trình mang thai, tuổi sinh con của bố cao.

**Từ khoá:** đặc điểm gia đình, đặc điểm lâm sàng, rối loạn phổ tự kỷ, Việt Nam.

### 1. Mở đầu

Những nghiên cứu sơ khai về rối loạn phổ tự kỷ (RLPTK) đã được thực hiện từ thế kỷ 19, thời điểm mà các thuật ngữ mô tả những triệu chứng chính của rối loạn này còn chưa ra đời [1, 2]. Theo thời gian, khi các biểu hiện đặc trưng và khiếm khuyết cốt lõi của RLPTK được xác định một cách chính thức thông qua các phiên bản của Sổ tay thống kê và chẩn đoán các rối loạn tâm thần DSM và Bảng phân loại bệnh tật quốc tế ICD, thì song song với việc tìm ra cách thức điều trị, các giả thuyết và nghiên cứu về nguyên nhân của RLPTK cũng xuất hiện. Vào những năm 1950, nhà tâm lý học người Áo là Bruno Bettelheim đã phổ biến thuyết “người mẹ lạnh lùng” (refrigerator mothers) do Leo Kanner khởi xướng (Kanner xác định nguồn gốc một phần là do sinh học và một phần là do cha mẹ [3], với ý tưởng rằng nguyên nhân gây ra tự kỷ là do người mẹ không chơi và tương tác với trẻ và họ duy trì sự “lạnh lẽo” [4]. Ngoài ra còn có Thuyết tâm ý, Thuyết gắn kết toàn cảnh yếu, Thuyết rối loạn chức năng điều hành, Thuyết tế bào lớn [5]. Dù vậy, ngay từ năm 1944, khi công bố kết quả nghiên cứu về trẻ tự kỷ sơ sinh, Kanner đã kết luận rằng đây là một rối loạn phát triển thần kinh và những trẻ này đã đi vào thế giới với sự bẩm sinh không có khả năng hình thành các mối liên hệ thông thường [6]. Những nghiên cứu sau đó cũng phát hiện rằng các yếu tố di truyền có vai trò then chốt: Khi tiến hành nghiên cứu trên 21 cặp sinh đôi với ít nhất một trong hai trẻ có RLPTK, kết luận chỉ ra rằng có những ảnh hưởng di truyền quan trọng liên quan đến sự thiếu hụt về nhận thức, bao gồm nhưng không chỉ giới hạn ở

---

Ngày nhận bài: 16/7/2021. Ngày sửa bài: 20/8/2021. Ngày nhận đăng: 27/8/2021.

Tác giả liên hệ: Trần Văn Công. Địa chỉ e-mail: [congtrv@vnu.edu.vn](mailto:congtrv@vnu.edu.vn)

tự kỉ, chấn thương sọ não trong thời kì sơ sinh có thể dẫn đến RLPTK hoặc kết hợp với một khuynh hướng di truyền [7].

Các bằng chứng cũng chỉ ra rằng đặc điểm tính cách giống như tự kỉ, như kiểu giao tiếp không điển hình/bất thường, và kiểu tính cách xa cách thường đồng thời xuất hiện trong các thành viên gia đình không có RLPTK của những cá nhân có RLPTK nhiều hơn trong dân số chung [8]. Nghiên cứu được thực hiện tại Đan Mạch, họ tiến hành lấy dữ liệu của 698 trẻ sinh từ năm 1973 cho đến 1994 có chẩn đoán với RLPTK, đối với mỗi một trường hợp, họ xác định 25 đối chứng phù hợp theo giới tính, năm sinh. Kết quả cho thấy: chỉ số Apgar thấp ( $\leq 7$ ) lúc 5 phút, nhẹ cân ( $\leq 2,5\text{kg}$ ), tuổi thai nhi dưới 35 tuần và nhỏ hơn so với tuổi thai có mối liên hệ có ý nghĩa thống kê trong việc tăng nguy cơ tự kỉ. Hơn nữa, tuổi của bố cao hơn và mẹ thấp hơn (mẹ  $\leq 20$  tuổi, cha  $\geq 35$  tuổi) cũng được phát hiện có liên quan với nguy cơ mắc tự kỉ [9]. Cho đến nay, chưa có gen hay tổ hợp gen cụ thể nào được cho là nguyên nhân chính xác gây ra RLPTK. Nguyên nhân dẫn đến RLPTK là không đồng nhất và đa di truyền, và đối với một số cá nhân nhạy cảm, có thể liên quan đến các yếu tố kích hoạt môi trường [10].

Các yếu tố môi trường, di truyền, và biểu sinh đều đóng vai trò trong việc xác định nguy cơ tự kỉ và một số trong những tác động này có vẻ là chuyển thể hệ (di truyền biểu sinh được xác định bởi các yếu tố môi trường như là chế độ ăn, bệnh tật, lối sống) [11, 12]. Một loạt các yếu tố được cho là nguy cơ có liên quan đến môi trường và di truyền trong DSM-5 bao gồm: tuổi bố mẹ cao, trọng lượng thấp khi sơ sinh, hoặc thai nhi bị ngộ độc rượu, ước tính di truyền rối loạn phổ tự kỉ đã dao động từ 37% đến cao hơn 90%, dựa trên nghiên cứu về sinh đôi, v.v. (DSM-5). Nhiều yếu tố nguy cơ trong thời kỳ mang thai có vẻ liên quan đến nguy cơ cao mắc RLPTK ở con [13]. Kết quả nghiên cứu dữ liệu thứ cấp về các yếu tố môi trường xác định RLPTK có thể bao gồm chất độc hại, chất ô nhiễm môi trường, thuốc men, phụ gia thực phẩm, trường điện từ và thậm chí là sự ảnh hưởng của các xu hướng tiêu dùng (như béo phì trước mang thai, sử dụng nhiều thiết bị không dây) và quan niệm xã hội (như khoảng cách ngăn giữa những lần mang thai) [14]. Những nghiên cứu về mối liên hệ giữa một số kim loại nặng như thủy ngân và chì với RLPTK đã được xác nhận, tuy nhiên vẫn cần được tìm hiểu thêm do sự hạn chế trong các thiết kế nghiên cứu này [15]. Như vậy, nhìn chung các kết quả đều xác nhận các yếu tố về di truyền, môi trường, đặc điểm gia đình có mối liên hệ với nguy cơ có RLPTK.

Mặc dù nguyên nhân chính xác vẫn chưa được xác định nhưng việc có hiểu biết về nhóm các yếu tố có đóng góp vào nguy cơ tự kỉ giúp cho việc chẩn đoán sớm và can thiệp sớm được diễn ra hiệu quả hơn. Đồng thời, những kết quả này có thể tạo ra những tác động mạnh mẽ trong nhận thức đúng của cộng đồng trong hai khía cạnh như sau: thứ nhất là về các yếu tố nguy cơ của rối loạn phổ tự kỉ; thứ hai là tầm quan trọng của việc giữ gìn và xây dựng môi trường, lối sống an toàn và lành mạnh.

Để xác định các yếu tố nguy cơ, có khả năng dự báo trẻ có RLPTK, nghiên cứu cần lấy được dữ liệu từ cả nhóm trẻ có RLPTK và nhóm trẻ phát triển thông thường, nhóm mẫu lớn, quy trình phức tạp, và lấy được thông tin từ cả quá khứ, toàn bộ lịch sử y tế [16]; nghiên cứu trên động vật [17]; nghiên cứu điều tra yếu tố nguy cơ từ môi trường và kinh tế - xã hội: cũng bao gồm nhóm trẻ có RLPTK và nhóm đối chứng là trẻ phát triển thông thường [18]. Trên thế giới các nghiên cứu nhằm xác định nguyên nhân và yếu tố nguy cơ có RLPTK đã được thực hiện từ thế kỉ trước, nhìn chung bên cạnh các nghiên cứu tập trung vào nguyên nhân di truyền, các nghiên cứu khác cũng tìm hiểu về sự tham gia của các yếu tố môi trường và tương tác giữa chúng [19]. Một số các nghiên cứu tổng quan khác bao gồm: Kolevzon và cộng sự, 2007; Gardener và cộng sự, 2009; Kinney và cộng sự, 2010; Gardener và cộng sự, 2011; Guinchat và cộng sự, 2012; Hisle-Gorman và cộng sự, 2018;... [20-25].

Tại Việt Nam, năm 2020, kết quả nghiên cứu trong luận án Tiến sĩ của tác giả Lê Thị Vui chỉ ra rằng: nguy cơ có RLPTK ở trẻ 18 - 30 tháng tuổi bao gồm: thành viên gia đình có rối loạn

thần kinh, tâm thần hoặc khuyết tật bẩm sinh; tiền sử thai sản như sảy thai, thai chết lưu và nạo phá thai); trẻ được sinh ra do hỗ trợ thụ thai; mẹ phơi nhiễm với virus trong 3 tháng đầu thai; [26]. Trước đó, vào năm 2019, nhóm tác giả Đinh Văn Uy và cộng sự đã thực hiện nghiên cứu trên 35 trẻ từ 3 đến 6 tuổi được chẩn đoán có tự kỉ theo tiêu chuẩn chẩn đoán của DSM-5, kết quả cho thấy: có 23 trẻ sống ở nông thôn, 12 trẻ sống ở thành thị; 22 trẻ đi học mẫu giáo trên 6 tháng trước khi can thiệp và 13 trẻ ở nhà; về ngôn ngữ, có 30 trẻ chậm nói và không nói được từ nào, 32 trẻ phát các âm vô nghĩa, 31 trẻ gắn bó chặt chẽ quá mức và 11 trẻ thờ ơ không quan tâm [27]. Năm 2014, kết quả sàng lọc 7316 trẻ em tại Thái Nguyên, phát hiện được 33 trẻ có RLPTK, chiếm 0,45%, tỉ lệ theo giới nam:nữ là 3,7:1, tỉ lệ có RLPTK giảm dần từ khu vực trung tâm thành phố (0,66%), phường thuộc thành phố (0,45%), xã thuộc thành phố (0,25%) cho đến xã thuộc huyện (0,23%) [28]. Năm 2012, kết quả nghiên cứu trong luận án Tiến sĩ của tác giả Nguyễn Thị Hương Giang trên 1508 trẻ có từ 18 - 36 tháng cho thấy nguy cơ có con mắc tự kỉ ở những bà mẹ sinh con từ 35 tuổi trở lên cao gấp 2,44 lần so với các bà mẹ dưới 35 tuổi và ở con thứ nhất cao gấp 1,6 lần, nguy cơ ở trẻ sinh già tháng cao gấp 2,6 lần trẻ không già tháng (< 42 tuần), một số các nguy cơ khác bao gồm: sinh ngạt, vàng da sơ sinh, v.v. [29]. Sớm hơn, luận văn Thạc sĩ của học viên Đinh Thị Hoa khi nghiên cứu trên 35 trẻ từ 3 tuổi đến dưới 18 tuổi được chẩn đoán có RLPTK tại Trung tâm Phục hồi Chức năng Bệnh viện Bạch Mai từ năm 2009 cho thấy tỉ lệ theo giới tính nam:nữ là 8,3:1 [30].

Nhìn chung, các nghiên cứu tại Việt Nam cũng đã điếm qua một số các yếu tố nguy cơ RLPTK ở trẻ em, tuy vậy phần lớn tập trung vào các đặc điểm thuộc nhân khẩu và đặc điểm phát triển sau này của trẻ như nơi sống, giới tính, khả năng ngôn ngữ, các nghiên cứu tìm hiểu quá trình sinh đã có nhưng còn hạn chế và sử dụng nguồn dữ liệu sẵn có từ các bệnh viện. Trong khi đó, các nghiên cứu về chương trình can thiệp và phương thức hỗ trợ trẻ và gia đình có RLPTK được thực hiện không ít. Vì vậy, với mong muốn làm nền tảng cho các nghiên cứu trong tương lai đối với khía cạnh xác định các yếu tố nguy cơ có RLPTK ở trẻ em tại Việt Nam, nghiên cứu này tìm hiểu về các đặc điểm phát triển, đặc điểm tính cách của các thành viên trong gia đình trẻ, cùng với quá trình trước sinh cho đến sau sinh của trẻ. Đồng thời, bàn luận và so sánh các đặc điểm này với nhóm dân số chung trên thế giới và tại Việt Nam.

## 2. Nội dung nghiên cứu

### 2.1. Tổ chức và phương pháp nghiên cứu

Nghiên cứu này sử dụng phương pháp phỏng vấn có cấu trúc về các thông tin trong gia đình trẻ, bao gồm: tuổi của cha mẹ khi sinh con, đặc điểm tính cách của cha mẹ; lịch sử trước sinh và sau sinh của trẻ; cách nuôi dạy trong gia đình; quá trình phát triển của trẻ, v.v. Trước khi tiến hành phỏng vấn trực tiếp, chúng tôi đã gửi qua email cho gia đình bản phỏng vấn trước để gia đình bàn luận và hỏi các thông tin liên quan trong quá khứ từ các thành viên khác trong gia đình. Sau đó, buổi phỏng vấn được diễn ra bao gồm các hoạt động sau: Xác nhận các thông tin trong bảng hỏi và đặt thêm các câu hỏi mở rộng khác. Mỗi phiên phỏng vấn diễn ra trong khoảng 30 - 40 phút. Vì đây là bảng phỏng vấn, sau khi thu thập được dữ liệu định tính, một số thông tin đã được mã hoá lại như sau:

- Đặc điểm tính cách của cha mẹ: Việc xác định các đặc điểm tính cách được dựa trên các nhân tố trong Bảng kiểm kê nhân cách Eysenck, cụ thể: (1) Hướng nội - nhiều tâm đề cập đến những cá nhân dè dặt, kín đáo cho đến hay suy nghĩ, sợ hãi, lo lắng, phiền muộn; (2) Hướng nội - không nhiều tâm đề cập đến những cá nhân từ thụ động, dè dặt, chín chắn cho đến điềm đạm, bình tĩnh; (3) Hướng ngoại - nhiều tâm bao gồm các đặc điểm từ tích cực, lạc quan cho đến dễ bị kích động, mất bình tĩnh, nóng nảy và dễ xúc động; (4) Hướng ngoại - không nhiều tâm bao gồm các đặc điểm như cởi mở, dễ tiếp xúc cho đến yêu đời, tự nhiên, hướng lãnh đạo.

- Người chăm sóc chính bao gồm: (1) Bố và/hoặc mẹ; (2) Ông và/hoặc bà; (3) Bố và/hoặc mẹ và ông và/hoặc bà.

- Cách nuôi dạy, bao gồm: (1) Quan tâm - dạy nhiều; (2) Quan tâm - dạy ít; và (3) Ít quan tâm - dạy ít. Trong đó, quan tâm đề cập đến sự trông nom, chăm sóc và đáp ứng các nhu cầu sống cơ bản như ăn, uống, ngủ; dạy dỗ liên quan đến việc tích cực tổ chức chơi và giáo dục trẻ, bao gồm một số các hoạt động trong can thiệp sớm như dạy nói, chơi đúng chức năng, tương tác qua lại, v.v.

- Khả năng ngôn ngữ bao gồm 6 cấp độ như sau: (1) Không có ngôn ngữ; (2) Từ đơn; (3) Từ đôi; (4) Câu ngắn 3 - 4 từ; (5) Câu dài trên 5 từ; và (6) Câu dài nhiều mệnh đề.

102 cặp cha mẹ và trẻ có RLPTK đã tham gia vào nghiên cứu này, trong đó: có 13,7% người báo cáo là bố và 86,3% người báo cáo là mẹ. Chúng tôi đã tiến hành thu thập dữ liệu từ 4 cơ sở cung cấp dịch vụ can thiệp trẻ có RLPTK, gồm: Trung tâm nghiên cứu Khoa học Tâm lí - Giáo dục Hùng Đông (Hà Nội); Trung tâm Hỗ trợ Phát triển Giáo dục Hoà nhập Từ Sơn (Bắc Ninh); Trung tâm Can thiệp sớm Từng Bước Nhỏ (Hải Phòng) và Trung tâm Hỗ trợ Phát triển Giáo dục Hoà nhập An Tuệ (Vĩnh Phúc). Các gia đình đáp ứng tiêu chí chọn mẫu là các gia đình đã từng đi khám và có xác nhận con có RLPTK của bác sĩ, nhà tâm lí lâm sàng có chuyên môn. Toàn bộ thông tin cá nhân có khả năng tiết lộ danh tính đều được đảm bảo giữ bí mật.

Về đặc điểm khách thể: Độ tuổi trung bình của trẻ là 57,51 tháng, tương đương khoảng 4,8 tuổi. Trẻ lớn tuổi nhất khoảng 11 tuổi và trẻ nhỏ tuổi nhất là 3 tuổi. Tại thời điểm tham gia nghiên cứu, có 70,6% trẻ đang học hoà nhập tại các trường mẫu giáo và tiểu học, 6,9% trẻ tham gia học tập với hình thức bán hoà nhập và 22,5% trẻ đang được can thiệp chuyên biệt. Tổng thời gian đã được tiếp nhận can thiệp của trẻ là 19,61 tháng, trong đó thời gian nhiều nhất là 96 tháng (8 năm) và cũng có những trẻ chưa từng được can thiệp. Số giờ can thiệp trung bình trong một ngày là 2,75 giờ, nhiều nhất là 5 giờ và thấp nhất là 1 giờ mỗi ngày.

## **2.2. Kết quả nghiên cứu**

Kết quả nghiên cứu được trình bày theo trình tự như sau: Từ đặc điểm phát triển của cha mẹ lúc nhỏ, đặc điểm tính cách của cha mẹ khi trưởng thành cho đến khi mang thai trẻ, sinh trẻ, cách nuôi dạy và quá trình phát triển của trẻ sau này.

### **2.2.1. Đặc điểm thành viên trong gia đình trẻ**

Trong 102 gia đình tham gia nghiên cứu, có 29,4% các gia đình có một con; 58,8% có 02 con; 8,8% có 03 con và 2,9% có 04 con. Trong 69 gia đình có thông tin về anh/chị/em của trẻ, có 8 trẻ (chiếm 11,6%) cũng có khó khăn trong sự phát triển như: chậm nói; khả năng tiếp nhận ngôn ngữ kém; giao tiếp kém; tic; teo não bẩm sinh và 01 gia đình có cặp song sinh đều có chẩn đoán RLPTK.

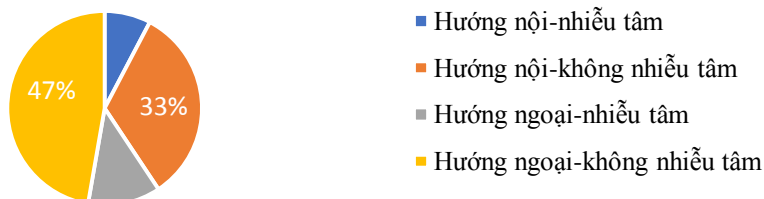
Đối với những khó khăn trong sự phát triển của cha/mẹ lúc nhỏ, thông tin cụ thể được trình bày trong Bảng 1.

Về đặc điểm tính cách của cha mẹ: có xấp xỉ 50% cả cha và mẹ đều có đặc điểm tính cách là hướng ngoại - không nhiều tâm, như vậy phần lớn các cặp cha mẹ đều là những người cởi mở, dễ tiếp xúc và tự nhiên. Trong khi đặc điểm tính cách phổ biến thứ hai ở người bố là hướng nội - không nhiều tâm (tự thụ động, dè dặt, kín đáo cho đến điềm đạm, bình tĩnh), chiếm 33% thì ở người mẹ là hướng nội - nhiều tâm (tự dục dằn, kín đáo cho đến hay suy nghĩ, sợ hãi, lo lắng, phiền muộn), chiếm 18,3%. Số liệu cụ thể được trình bày trong Hình 1.

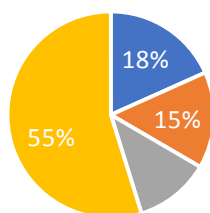
**Bảng 1. Khó khăn trong sự phát triển lúc nhỏ của cha/mẹ trẻ có rối loạn phổ tự kỉ**

Cha mẹ	Số lượng	Tỉ lệ	Khó khăn cụ thể
<b>Cha</b>	11/97	11,3%	- Chậm đi. - Chậm nói. - Thể trạng yếu. - Bệnh đường ruột. - Nói lắp. - Nói ngọng. - Tic.
<b>Mẹ</b>	3/98	3,1%	- Hay ốm vặt. - Khép kín, hay ngại, xấu hổ.

**Đặc điểm tính cách của bố**



**Đặc điểm tính cách của mẹ**



**Hình 1. Đặc điểm tính cách của bố và mẹ của trẻ có rối loạn phổ tự kỉ**

**2.2.2. Trước và trong sinh trẻ**

Các đặc điểm trước và trong sinh trẻ bao gồm: việc mang thai, quá trình mang thai, tuổi của bố và mẹ khi sinh con, số tuần lúc sinh, cách sinh trẻ và cân nặng khi sinh của trẻ.

Đối với việc mang thai, có 13 cặp cha mẹ (chiếm 13%) gặp khó khăn trong việc có con. Một số các khó khăn và cách thức can thiệp để có trẻ bao gồm: trên 2 năm (3 năm, 4 năm, 12 năm) mới có thai; mẹ bị buồng trứng đa nang (3 trường hợp); dùng thuốc kích trứng, uống thuốc đông y và sử dụng IUI (Intrauterine insemination). Trong quá trình mang thai của người mẹ, 42% tổng số khách thể báo cáo rằng mẹ gặp một số khó khăn trong thời gian này, bao gồm cả vấn đề về sức khỏe thực thể và tâm thần như được trình bày ở Bảng 2.

**Bảng 2. Khó khăn của mẹ trong quá trình mang thai**

Các vấn đề về sức khoẻ thực thể	Các vấn đề về sức khoẻ tâm thần
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bị cảm, cúm, viêm họng, uống thuốc kháng sinh (3%).</li> <li>- Có tiền sử sảy thai và dọa đẻ non, nằm viện và điều trị thuốc trong suốt quá trình mang thai (1%).</li> <li>- Cuối thai kì bị cận ối, ngôi ngược (1%).</li> <li>- Dọa bong nhau, phải tiêm hócmon để giữ (1%).</li> <li>- Dọa sảy (2%).</li> <li>- Hiện tượng động thai (1%).</li> <li>- Sốt (3%).</li> <li>- Ốm nghén (5%).</li> <li>- Thấp thai, nằm chờ sinh từ tháng thứ 5 (1%).</li> <li>- Tiền sản giật, huyết áp tăng (1%).</li> <li>- Rau tiền đạo trung tâm (1%).</li> <li>- Thoát vị hoành (1%).</li> <li>- Tiểu đường thai kì (2%).</li> <li>- U nang xoắn vào buồng trứng (1%).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dễ xúc động, dễ khóc, hay buồn (5%).</li> <li>- Lo âu (2%).</li> <li>- Trầm cảm (1%).</li> <li>- Căng thẳng/stress (9%).</li> </ul>

*Khi tìm hiểu về độ tuổi của bố và mẹ vào thời điểm sinh con, kết quả báo cáo như sau: Tuổi trung bình của bố lúc sinh con là  $M = 33,57$  tuổi ( $SD = 7,05$ ), tuổi trung bình của mẹ lúc sinh con là  $M = 29,13$  tuổi ( $SD = 4,23$ ). Trong đó, có 16 người bố và 01 người mẹ sinh con sau 40 tuổi, 5 người bố sinh con sau 50 tuổi.*

*Số tuần lúc sinh trẻ:* Trung bình, số tuần khi sinh của trẻ trong nhóm khách thể là 38,49 tuần. Cụ thể, trẻ được sinh sớm nhất vào lúc 29 tuần và sinh muộn nhất vào lúc 42 tuần; có 11 trẻ (chiếm 16%) sinh trước 37 tuần (số tuần được xác định là thời gian sinh non).

*Cách sinh trẻ:* Có 45,4% trẻ được sinh tự nhiên theo cách thông thường và 54,6% được sinh mổ

*Cân nặng khi sinh của trẻ:* Cân nặng trung bình khi sinh của trẻ là  $M = 3,18$  kg ( $SD = 0,58$ ). Số cân nặng lớn nhất là 4,6 kg và số cân nặng nhẹ nhất là 0,9 kg. Căn cứ dưới 2,5 kg được xác định là sinh bị nhẹ cân thì trong nhóm khách thể nghiên cứu có 8 trẻ (chiếm 8%).

### 2.2.3. Đặc điểm nhân khẩu của trẻ

Kết quả phân tích cho thấy, trong số 102 trẻ có RLPTK thuộc nghiên cứu này, có đến 86,3% tổng số khách thể là trẻ nam, chỉ có 13,7% là trẻ nữ; trên 50% là con thứ nhất trong gia đình; 36,3% là con thứ 2 trong gia đình. Số liệu cụ thể được trình bày trong bảng dưới đây:

**Bảng 3. Đặc điểm nhân khẩu của trẻ có RLPTK**

Đặc điểm nhân khẩu	Số lượng	Tỉ lệ phần trăm	
Giới tính	Nam	88	86,3
	Nữ	14	13,7
Con thứ trong gia đình	1	56	54,9
	2	37	36,3
	3	6	5,9
	4	3	2,9

#### 2.2.4. Đặc điểm phát triển và hành vi ở trẻ tự kỉ

Các đặc điểm phát triển bao gồm khả năng ngôn ngữ, sự thoái lui và những vấn đề về ăn/uống của trẻ. Đặc điểm hành vi phổ biến gồm vẫy tay theo kiểu bất thường, kiễng chân, cầm gì đó trên tay vẫy vẫy không phù hợp, tự xoay tròn người, chạy vòng tròn, quay các đồ vật hình tròn, nhìn tay, v.v. Kết quả phân tích cụ thể như sau:

*Về khả năng ngôn ngữ:* Có 9 trẻ, chiếm 8,9% tổng số khách thể không có ngôn ngữ (chưa từng có hoặc đã có từng có và mất đi); 22,8% trẻ nói được các từ đơn và 15,8% trẻ nói được nhiều câu cùng một lúc; không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về khả năng ngôn ngữ giữa trẻ nam và trẻ nữ; giữa những trẻ là con thứ khác nhau trong gia đình và giữa những trẻ có số tuần sinh, cân nặng khi sinh, kiểu sinh khác nhau, hay được tiếp nhận cách nuôi dạy khác nhau,  $p > 0,05$ .

*Sự thoái lui trong quá trình phát triển:* Trong 91 trẻ có thông tin về sự thoái lui: chỉ 24,2% trẻ không có biểu hiện thoái lui, còn lại 75,8% đã từng mất ngôn ngữ và/hoặc mất đi các kĩ năng đã từng có. Không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về sự thoái lui trong quá trình phát triển giữa trẻ nam và trẻ nữ; giữa những trẻ là con thứ khác nhau trong gia đình và giữa những trẻ có số tuần sinh, cân nặng khi sinh, kiểu sinh khác nhau,  $p > 0,05$ . Tuy nhiên, kết quả chỉ ra rằng, có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa những trẻ được nuôi dạy theo những cách khác nhau về sự thoái lui trong quá trình phát triển,  $p = 0,03$ , cụ thể là nhiều trẻ ít nhận được sự quan tâm và dạy dỗ bị thoái lui hơn so với những trẻ được quan tâm và dạy ít hoặc dạy nhiều.

*Các hành vi phổ biến ở trẻ tự kỉ:* Trong quá trình phỏng vấn, chúng tôi đã tiến hành hỏi cha mẹ về tần suất của một số các hành vi thường thấy ở trẻ và nó lặp đi lặp lại không phù hợp với bối cảnh xã hội. Mặc dù, sự xuất hiện của những hành vi này không chỉ gặp ở trẻ có RLPTK mà có thể nhìn thấy được ở cả một số trẻ phát triển thông thường khác, tuy nhiên kết hợp với mức độ thực hiện và xem xét trong tình huống xảy ra, các hành vi này có thể được coi là khá điển hình ở trẻ có RLPTK. Kết quả chi tiết được thể hiện trong bảng dưới đây:

**Bảng 4. Các hành vi phổ biến ở trẻ tự kỉ**

Hành vi	Tỉ lệ phần trăm			Chi-Square
	Nam	Nữ	Tổng	
Kiễng chân	33	6	39	$p > 0,05$
Chạy vòng quanh	29	5	34	
Vẫy tay	29	5	34	
Xoay tròn người	28	5	33	
Quay các đồ vật hình tròn	27	1	28	
Nhìn sát mắt các đồ vật	24,2	2	26,3	
Nhìn tay	20	1	21	
Cầm gì đó vẫy vẫy	15	3	18	

Một số các hành vi, sở thích bất thường, định hình lặp lại khác của trẻ được cha mẹ báo cáo bao gồm: đọc biển số xe, cắn và liếm đồ vật, lặp lại các âm “bibi”, gõ đồ vật vào răng, đếm số và đọc chữ, vẽ cảm xúc khuôn mặt, bật tắt công tắc điện, nhìn bánh xe ô tô, nhìn nước chảy, nhìn hiếng mắt, vo tròn đất và chồng lên, lặp lại câu từ quảng cáo, cọ giấy vào môi, giặt nước bồn cầu, cầm đồ vật dài hoặc nhỏ trên tay, lật sách, sờ vào các chất liệu khác nhau, xé giấy hoặc túi bóng, cố định vị trí đồ vật, ngậm các thứ mềm, nhìn quạt quay, tạo hình ngón tay, xếp đồ thành hàng, hát tiếng anh, nhìn đèn.

*Vấn đề ăn/uống:* Kết quả chỉ ra rằng, có 38,4% tổng số khách thể gặp vấn đề với việc ăn/uống (trẻ nam chiếm 35,4%, trẻ nữ chiếm 3%). Cụ thể như sau: Phải cắt nhỏ đồ ăn, chỉ ăn đồ khô, chủ yếu ăn cháo, kén ăn, khó khăn ăn đồ mới, ăn cơm không, khó nhai, v.v.

**Vấn đề giấc ngủ:** Có 32,3% tổng số khách thể gặp vấn đề với giấc ngủ (trẻ nam chiếm 26% và trẻ nữ chiếm 6,3%) như: Dễ tỉnh ngủ và khó vào lại giấc; ngủ ít; không bao giờ ngủ trưa; tỉnh dậy vào ban đêm và ngồi chơi rất lâu, có thể thức đến sáng, ngủ muộn, v.v.

### **2.3. Thảo luận**

Nghiên cứu này được thực hiện nhằm mục đích mô tả bức tranh về các đặc điểm lâm sàng của trẻ có RLPTK từ 3 - 11 tuổi từ lúc sinh cho đến thời điểm tham gia nghiên cứu, đồng thời xác định một số các đặc điểm về tính cách và những khó khăn trong sự phát triển của các thành viên gia đình của trẻ. Một số các kết quả nổi bật bao gồm: 13% cặp cha mẹ gặp khó khăn trong việc mang thai và phải sử dụng một số biện pháp can thiệp; có đến 42% người mẹ gặp khó khăn về cả sức khỏe thực thể và/hoặc tâm thần trong quá trình mang thai, điển hình là tiểu đường thai kỳ, cảm cúm/ho/sốt, dọa sảy và stress. Kết quả nghiên cứu tại Hoa Kỳ cũng chỉ ra tỉ lệ cao hơn của phơi nhiễm với các yếu tố gây căng thẳng của người mẹ trước sinh được phát hiện ở trẻ có RLPTK, đặc biệt là giai đoạn 25 - 38 tuần so với nhóm trẻ Down và phát triển thông thường [31]. Tuy vậy, phơi nhiễm với stress trong quá trình mang thai của mẹ không được cho là yếu tố nguy cơ đối với việc khởi phát RLPTK ở trẻ, kết quả nghiên cứu trường diễn 28 năm tại Đan Mạch [32].

Trên một nửa cặp cha mẹ có con có RLPTK là những người cởi mở, dễ tiếp xúc và tự nhiên, bên cạnh đó thì đặc điểm tính cách cũng rất phổ biến ở người bố, chiếm gần 1/3 tổng số khách thể là thụ động, dè dặt, chín chắn cho đến điềm đạm, bình tĩnh. Điều này khá tương đồng với kết quả nghiên cứu của Li và cộng sự (2017) khi tìm hiểu về đặc điểm nhân cách của cha mẹ có con RLPTK tại Trung Quốc, họ là những người dễ xúc động, ít quan tâm, thu mình, cứng nhắc, sống nội tâm và kín tiếng hơn so với cha mẹ có con phát triển bình thường [33].

Về độ tuổi sinh con, 16 người bố và 01 người mẹ sinh con sau 40 tuổi, 5 người bố sinh con sau 50 tuổi. Tỉ số giới tính giữa trẻ nam và nữ có RLPTK là 88:14 (6,29:1), mức chênh lệch thấp hơn kết quả nghiên cứu năm 2010 của tác giả Đinh Thị Hoa (8,3:1, Bệnh viện Bạch Mai, Hà Nội) và cao hơn kết quả nghiên cứu của tác giả Phạm Trung Kiên và cộng sự năm 2014 (3,7:1 tại Thái Nguyên), trên 50% trẻ là con thứ nhất trong gia đình. Phần lớn trẻ có RLPTK có khả năng ngôn ngữ thấp, chỉ có 15,8% trẻ có thể nói nhiều câu cùng một lúc, trong khi đó độ tuổi thấp nhất của nhóm khách thể là 3 tuổi, kết quả này khá tương đồng với của nhóm tác giả Đinh Văn Uy và cộng sự năm 2019: phần lớn trẻ có chậm nói và không nói được từ nào. Trên 2/3 tổng số trẻ có giai đoạn thoái lui phát triển. Các hành vi sở thích bất thường và định hình lặp lại phổ biến bao gồm kiễng chân, chạy vòng quanh, vẫy tay và xoay tròn người. Có 1/3 số trẻ gặp vấn đề với việc ăn/uống và/hoặc giấc ngủ. Trẻ em nam nhiều hơn so với trẻ nữ ở tất cả các khó khăn, vấn đề. Khi tiến hành so sánh về đặc điểm sinh của nhóm khách thể là trẻ có RLPTK với trẻ em trong dân số nói chung, kết quả như sau:

Theo báo cáo của UNICEF, WHO (2015), tỉ lệ trẻ sinh nhẹ cân của Thụy Điển là 2,4%, Mỹ (8%), Anh (7%), Úc (6,5%), New Zeland (5,7%), v.v. tỉ lệ toàn cầu là 14,6% [34]. Tại Việt Nam, kết quả điều tra năm 2014 của Tổng cục Thống kê phối hợp với Quỹ Nhi đồng Liên hợp quốc chỉ ra rằng, cả nước có 94,3% trẻ được cân khi sinh, trong đó 5,7% có cân nặng dưới 2,5kg - mức cân có nguy cơ gặp các rủi ro nghiêm trọng về sức khỏe [35]. Trong khi đó, theo kết quả của nghiên cứu này khi xác định tỉ lệ trẻ sinh bị nhẹ cân trên nhóm khách thể là trẻ có rối loạn phổ tự kỉ, kết quả là 8%, cao hơn so với mức dân số chung tại Việt Nam.

Trẻ sinh non được định nghĩa là trẻ sinh ra còn sống trước 37 tuần thai, kết quả nghiên cứu trong nhóm mẫu này là 16% trẻ sinh non nằm trong khoảng trung bình của dân số chung theo số liệu báo cáo của 184 quốc gia năm 2018, tỉ lệ sinh non dao động từ 5% đến 18% [36].

Về giới tính, theo kết quả tổng điều tra dân số và nhà ở, tỉ lệ trẻ em tại Việt Nam năm 2019 là 24.776.733 trẻ, trong đó trẻ nam chiếm 52% và trẻ nữ chiếm 48%, con số này đồng đều hơn rất nhiều so với tỉ lệ nam và nữ trong nhóm trẻ có RLPTK, với 86,3% trẻ nam và 13,7% trẻ nữ.



### 3. Kết luận

Nhìn chung, số lượng khách thể trong nghiên cứu này không lớn và có sự thiên lệch giữa các khu vực, phần lớn các gia đình tham gia nghiên cứu sinh sống tại thành phố Hà Nội. Dù vậy, kết quả nghiên cứu đã cho thấy tỉ lệ đáng kể các vấn đề đối với việc mang thai và sinh trẻ tương đồng với các yếu tố được cho là nguy cơ của RLPTK trong các nghiên cứu trước đó đã trình bày trong phần đặt vấn đề của bài viết này như: tuổi sinh con của người bố lớn, sức khỏe của người mẹ trong quá trình mang thai, cân nặng thấp khi sinh và sinh non (trước 37 tuần thai). Đồng thời, nghiên cứu cũng xác định một số các hành vi cụ thể và phổ biến ở trẻ có RLPTK. Những phát hiện này có thể được coi là tài liệu tham khảo đối với cộng đồng nói chung và các nhà lâm sàng nói riêng trong việc phát hiện sớm RLPTK ở trẻ em Việt Nam, bên cạnh đó, cũng đóng góp một phần vào cơ sở dữ liệu về các yếu tố nguy cơ có liên quan đến thời kỳ mang thai của người mẹ đối với sự phát triển của RLPTK.

### TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Cook, K. A., & Willmerdinger, A. N., 2015. *The History of Autism*.
- [2] Van der Gaag, R. J., 2017. Autism Spectrum Disorders: Developmental History of a Concept. *Autism Spectrum Disorders in Adults* (pp. 1-27). Springer, Cham.
- [3] Durbin, B., & Mandas, K. 2013. Evolution of the Treatments of Autism. Web.
- [4] Mesibov, G. B., Shea, V., & Schopler, E., 2005. *The TEACCH approach to autism spectrum disorders*. Springer Science & Business Media.
- [5] Trần Văn Công, Nguyễn Nữ Tâm An, 2017. Các lí thuyết tâm lí giải thích rối loạn phổ tự kỉ và hướng vận dụng trong can thiệp. *Tạp chí Khoa học Trường Đại học Sư phạm Hà Nội, Khoa học Giáo dục*, ISSN 2354-1075, số 62, 9AB, trang 103-112. DOI: 10.18173/2354-1075.2017-0087.
- [6] Harris, J. 2018. Leo Kanner and autism: a 75-year perspective. *International review of psychiatry*, 30(1), pp. 3-17.
- [7] Folstein, S., & Rutter, M., 1977. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child psychology and Psychiatry*, 18(4), pp. 297-321.
- [8] Murphy, M., Bolton, P. F., Pickles, A., Fombonne, E., Piven, J., & Rutter, M., 2000. Personality traits of the relatives of autistic probands. *Psychological Medicine*, 30(6), pp. 1411-1424.
- [9] Larsson, H. J., Eaton, W. W., Madsen, K. M., Vestergaard, M., Olesen, A. V., Agerbo, E., & Mortensen, P. B., 2005. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American Journal of Epidemiology*, 161(10), pp. 916-925.
- [10] Daniels, J. L., 2006. Guest editorial: autism and the environment.
- [11] Dietert, R. R., Dietert, J. M., & DeWitt, J. C., 2011. Environmental risk factors for autism. *Emerging Health Threats Journal*, 4(1), pp. 7111.
- [12] Chaste, P., & Leboyer, M., 2012. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 14(3), pp. 281.
- [13] Maramba, L. A., He, W., & Ming, X., 2014. Pre-and perinatal risk factors for autism spectrum disorder in a New Jersey cohort. *Journal of Child Neurology*, 29(12), pp. 1645-1651.
- [14] Rusu, C., Preda, C., Sireteanu, A., & Vulpoi, C., 2015. Risk factors in autism spectrum disorders: the role of genetic, epigenetic, immune and environmental interactions. *Environmental Engineering & Management Journal (EEMJ)*, 14(4).
- [15] Modabbernia, A., Velthorst, E., & Reichenberg, A., 2017. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Molecular autism*, 8(1), pp. 1-16.

- [16] Zhang, X., Lv, C. C., Tian, J., Miao, R. J., Xi, W., Hertz-Picciotto, I., & Qi, L., 2010. Prenatal and perinatal risk factors for autism in China. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(11), pp. 1311-1321.
- [17] Lim, J. S., Lim, M. Y., Choi, Y., & Ko, G., 2017. Modeling environmental risk factors of autism in mice induces IBD-related gut microbial dysbiosis and hyperserotonemia. *Molecular Brain*, 10(1), pp. 1-12.
- [18] Geetha, B., Sukumar, C., Dhivyadeepa, E., Reddy, J. K., & Balachandar, V., 2019. Autism in India: a case-control study to understand the association between socio-economic and environmental risk factors. *Acta Neurologica Belgica*, 119(3), pp. 393-401.
- [19] Moosa, A., Shu, H., Sarachana, T., & Hu, V. W., 2018. Are endocrine disrupting compounds environmental risk factors for autism spectrum disorder?. *Hormones and behavior*, 101, pp. 13-21.
- [20] Kolevzon, A., Gross, R., & Reichenberg, A. 2007. Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings. *Archives of pediatrics & adolescent medicine*, 161(4), pp. 326-333.
- [21] Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L. 2009. Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. *The British Journal of Psychiatry*, 195(1), pp. 7-14.
- [22] Kinney, D. K., Barch, D. H., Chayka, B., Napoleon, S., & Munir, K. M., 2010. Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder?. *Medical Hypotheses*, 74(1), pp. 102-106.
- [23] Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L., 2011. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics*, 128(2), pp. 344-355.
- [24] Guinchat, V., Thorsen, P., Laurent, C., Cans, C., Bodeau, N., & Cohen, D., 2012. Pre, peri and neonatal risk factors for autism. *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica*, 91(3), pp. 287-300.
- [25] Hisle-Gorman, E., Susi, A., Stokes, T., Gorman, G., Erdie-Lalena, C., & Nylund, C. M. 2018. Prenatal, perinatal, and neonatal risk factors of autism spectrum disorder. *Pediatric Research*, 84(2), pp. 190-198.
- [26] Lê Thị Vui, 2020. Dịch tễ học rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ 18 - 30 tháng và rào cản tiếp cận dịch vụ chẩn đoán, can thiệp rối loạn phổ tự kỉ tại Việt Nam, 2017-2019, Luận án Tiến sĩ Y tế Công cộng, Trường Đại học Y tế Công cộng, Link: [https://dtsdh.huph.edu.vn/sites/dtsdh.huph.edu.vn/files/luanvantiansi/2.%20Tom%20tat%20luan%20an\\_0.pdf](https://dtsdh.huph.edu.vn/sites/dtsdh.huph.edu.vn/files/luanvantiansi/2.%20Tom%20tat%20luan%20an_0.pdf).
- [27] Đinh Văn Uy, Nguyễn Ngọc Sáng, Phạm Thị Tinh, 2019. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng và kết quả điều trị của trẻ tự kỉ từ 3 đến 6 tuổi tại Bệnh viện Nhi Thái Bình, *Tạp chí Nghiên cứu và Thực hành Nhi Khoa*, 3(1), <https://doi.org/10.25073/jprp.v3i1.118>
- [28] Phạm Trung Kiên, Lê Thị Kim Dung, Đào Văn Dũng, Phan Thị Yên, 2014. Nghiên cứu tỉ lệ hiện mắc và kết quả điều trị tự kỉ trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên. *Tạp chí Y học TP. Hồ Chí Minh*, 4(18), tr. 74-79.
- [29] Nguyễn Thị Hương Giang, 2012. Nghiên cứu phát hiện sớm tự kỉ bằng M-CHAT 23, đặc điểm dịch tễ - lâm sàng và can thiệp sớm phục hồi chức năng cho trẻ nhỏ tự kỉ. Luận án Tiến sĩ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
- [30] Đinh Thị Hoa, 2010. Mô tả đặc điểm lâm sàng ở trẻ tự kỉ trên 36 tháng tuổi và bước đầu nhận xét kết quả phục hồi chức năng ngôn ngữ. Luận văn Thạc sĩ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
- [31] Beversdorf, D. Q., Manning, S. E., Hillier, A., Anderson, S. L., Nordgren, R. E., Walters, S. E., & Bauman, M. L., 2005. Timing of prenatal stressors and autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 35(4), pp. 471-478.

- [32] Li, J., Vestergaard, M., Obel, C., Christensen, J., Precht, D. H., Lu, M., & Olsen, J., 2009. A nationwide study on the risk of autism after prenatal stress exposure to maternal bereavement. *Pediatrics*, 123(4), pp. 1102-1107.
- [33] Li, X., Wang, Q., Wu, Y., Wang, S., Huang, Y., & Li, T., 2017. Personality characteristics and neurocognitive functions in parents of children with autism spectrum disorder. *Shanghai archives of psychiatry*, 29(1), 41.
- [34] UNICEF, WHO, 2015, Low birthweight estimates, levels and trends 2000 – 2015. Link: <https://www.unicef.org/media/53711/file/UNICEF-WHO%20Low%20birthweight%20estimates%202019%20.pdf>.
- [35] Tổng cục thống kê Việt Nam, UNICEF, 2014. Điều tra đánh giá các mục tiêu trẻ em và phụ nữ Việt Nam 2014, Link: <https://www.unicef.org/vietnam/media/1301/file/Báo%20 cáo%20 tóm%20 tắt%20 MICS%20 2014%20 Tiếng%20 Việt.pdf>.
- [36] WHO, 2018. Preterm birth, Link: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/preterm-birth>.

## ABSTRACT

### **Typical family characteristics and clinical features in children with autism spectrum disorders in Vietnam**

Tran Van Cong and Nguyen Thi Hoai Phuong

*Faculty of Educational Sciences, VNU University of Education, Vietnam National University, Hanoi*

Factors before and during pregnancy play an important role in later development, involves being risk factors for autism spectrum disorder in children. Research on identifying causes, risk factors from the environment, genes, and complex combinations between these factors were studied for many decades globally. In Vietnam, such research was limited; little research was done, and most were cross-sectional studies. This study aims to draw a picture of characteristics in children with ASD and their family members, including parents' age when the child with ASD was born, the factors related to pregnancy, and autism behaviors. This is the first step for later studies on risk factors of ASD in Vietnamese children. The results show that some families used intervention for having a child; many mothers had physical and mental health problems during pregnancy, and the father's age was a little high when the child with ASD was born.

**Keywords:** family characteristics, clinical feature, autism spectrum disorder, Vietnam.