

Một số vấn đề trong chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ khiếm thị

Theo kết quả Tổng điều tra dân số và nhà ở Việt Nam 2009, Việt Nam có khoảng 1,3 triệu trẻ khuyết tật. Trong số đó, trẻ khiếm thị chiếm khoảng 13,73% và có một tỉ lệ không nhỏ những trẻ khiếm thị kèm theo các dạng khuyết tật khác như khuyết tật vận động, khiếm thính, khuyết tật trí tuệ, tự kỉ... Theo nghiên cứu của Gates và Kappan (1985), Rogow (1988), Kirchner (1990), cho thấy có khoảng 49-60% trẻ khiếm thị có khuyết tật khác kèm theo trong đó có đối tượng trẻ khiếm thị rối loạn phổ tự kỉ.

1. Chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ khiếm thị?

Trẻ khiếm thị là trẻ em dưới 16 tuổi, có khuyết tật thị giác, sau khi đã có các phương tiện trợ thị nhưng vẫn gặp nhiều khó khăn trong các hoạt động cần sử dụng mắt như sinh hoạt, học tập, vui chơi... Đây là khái niệm trẻ khiếm thị được sử dụng rộng rãi hiện nay tại Việt Nam.

Tự kỉ là một dạng khuyết tật phát triển tồn tại suốt cuộc đời, thường xuất hiện trong 3 năm đầu đời. Tự kỉ là do rối loạn thần kinh gây ảnh hưởng đến chức năng hoạt động của não bộ. Tự kỉ có thể xảy ra ở bất cứ cá nhân nào không phân biệt giới tính, chủng tộc hoặc điều kiện kinh tế- xã hội. Đặc điểm của tự kỉ là khiếm khuyết về tương tác xã hội, giao tiếp ngôn ngữ và phi ngôn ngữ; có hành vi, sở thích và hoạt động mang tính hạn hẹp, lặp đi lặp lại (theo chuyên trang tự kỉ của Liên hợp quốc). Hiện nay, rối loạn phổ tự kỉ không phải là một rối loạn hiếm gặp trên thế giới cũng như ở Việt Nam. Việc chẩn đoán rối loạn tự kỉ được thực hiện chủ yếu qua các biểu hiện lâm sàng nhờ quan sát trực tiếp hoặc phỏng vấn người chăm sóc. Vậy, với những trẻ khiếm thị có nghi ngờ rối loạn phổ tự kỉ sẽ được chẩn đoán như thế nào?

Chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ em nói chung trong đó có trẻ khiếm thị gặp rất nhiều khó khăn do các biểu hiện lâm sàng khá đa dạng và phức tạp, các quan điểm về tự kỉ chưa có sự thống nhất, các tiêu chí vẫn trong quá trình thay

đôi... Hơn thế nữa, các biểu hiện lâm sàng thể hiện trên trẻ khiếm thị cũng đôi khi dễ gây nhầm lẫn cho người chăm sóc cũng như quan sát viên tiến hành chẩn đoán.

2. Công cụ chẩn đoán tự kỉ ở trẻ khiếm thị

Hiện nay trên thế giới và tại Việt Nam chưa có quy trình hay công cụ chuẩn nào để chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ khiếm thị mà chỉ kết hợp sử dụng các bộ công cụ sàng lọc- chẩn đoán của 2 dạng tật.

Ở bước chẩn đoán, khiếm thị là một khuyết tật rất dễ nhận ra bởi các tiêu chí rõ ràng và có thể quan sát khá chính xác. Tuy nhiên, việc yêu cầu phụ huynh đưa trẻ đi kiểm tra mắt tại các cơ sở nhãn khoa uy tín là vô cùng quan trọng trước khi tiến hành các chẩn đoán dạng khó khăn tiếp theo.

Để có thể chẩn đoán chính xác hội chứng tự kỉ, thông thường, sẽ tiến hành sau bước sàng lọc. Một số bộ công cụ sàng lọc- chẩn đoán được sử dụng rộng rãi hiện nay và có thể kết hợp với các bộ công cụ đánh giá trẻ khiếm thị trong quá trình chẩn đoán chuyên sâu đó là:

- CARS (Childhood Autism Rating Scale): Công cụ này được thiết kế dưới dạng hỏi và quan sát, được dùng để chẩn đoán tự kỉ ở trẻ từ 24 tháng tuổi. CARS là một công cụ kết hợp bởi báo cáo của cha mẹ và những quan sát trực tiếp của chuyên gia và được thực hiện trong vòng 20- 50 phút. Đây là bảng lượng giá trẻ tự kỉ liên quan đến 15 lĩnh vực: mối quan hệ xã hội, bắt chước, đáp ứng cảm xúc, sử dụng thân thể, sử dụng đồ vật, thích nghi với sự thay đổi, đáp ứng thị giác, đáp ứng thính giác, vị giác- khứu giác- xúc giác, sợ sệt và lo âu, giao tiếp bằng lời, giao tiếp không lời, mức độ hoạt động, mức độ trí tuệ và sự đồng nhất của chức năng trí tuệ, và cảm tưởng chung của người quan sát.
- ADOS (The Autism Diagnostic Observation Schedule)- Bảng quan sát chẩn đoán tự kỉ. Đây là công cụ được thiết kế dưới dạng các hoạt động giúp đánh giá các vấn đề về giao tiếp, kĩ năng chơi, tương tác xã hội, hành

vi rập khuôn và sở thích định hình. Ban đầu, công cụ này chỉ dùng để chẩn đoán cho những trẻ hơn 3 tuổi nhưng sau đó đã có phiên bản dành cho những trẻ nhỏ hơn mà chưa có ngôn ngữ nói (PL- ADOS *The Pre - linguistic Autism Diagnostic Observation Schedule*).

Ngoài ra, một số công cụ sàng lọc, chẩn đoán khác cũng được sử dụng như: CHAT, M-CHAT 23, GARS, ADI- R... nhưng mức độ sử dụng trọng chẩn đoán tự kỉ ở trẻ khiếm thị chưa phổ biến.

3. Một số khó khăn thường gặp trong quá trình chẩn đoán tự kỉ ở trẻ khiếm thị

Sau quá trình chẩn đoán 5 trường hợp trẻ khiếm thị nghi ngờ rối loạn phổ tự kỉ, chúng tôi gặp rất nhiều khó khăn. Cụ thể như sau:

Công cụ chẩn đoán chưa được chuẩn hóa. Mặc dù các bộ công cụ sàng lọc- chẩn đoán rối loạn tự kỉ đã được chuẩn hóa và sử dụng rộng rãi trên thế giới nhưng những bộ công cụ này lại chưa được thích ứng tại Việt Nam cũng như nghiên cứu độ tin cậy trên đối tượng trẻ khiếm thị. Một số câu hỏi lượng giá trong các bộ công cụ này cần được điều chỉnh cho phù hợp khi chẩn đoán tự kỉ ở trẻ khiếm thị. Ví dụ như, mục số 7 trong thang lượng giá mức độ tự kỉ CARS là *Đáp ứng thị giác*, cần được điều chỉnh phù hợp trong chẩn đoán trẻ nhìn kém hoặc trẻ mù.

Kỹ thuật chẩn đoán chưa đảm bảo: Như đã nói ở trên, việc chẩn đoán chủ yếu được thực hiện qua quan sát các biểu hiện lâm sàng. Quá trình quan sát sẽ gặp phải những khó khăn sau: (1) Nhân lực chẩn đoán chưa được quy định chặt chẽ; (2) Chưa có quy trình chẩn đoán tiêu chuẩn; (3) Quan sát mang tính chủ quan; (4) Những khiếm khuyết, biểu hiện được thể hiện có thể bằng nhiều cách khác nhau và đôi khi rất khó nhận ra; (5) Hành vi của trẻ được thể hiện khác nhau tùy theo điều kiện thời tiết, điều kiện môi trường hay người tác động...;

Rối loạn phổ tự kỉ thường không chẩn đoán hoặc chẩn đoán không chính xác với những trẻ khiếm thị nhỏ tuổi (trước 2 tuổi).

Những trường hợp chúng tôi tiến hành chẩn đoán đều ở độ tuổi trên 4 tuổi, điều này gây ảnh hưởng rất lớn cho trẻ trong quá trình can thiệp sớm. Thực trạng này do những nguyên nhân khác nhau:

- Phụ huynh của trẻ khiếm thị nhỏ tuổi thường tập trung nhiều hơn đến dạng tật khiếm thị, đó có thể là tập trung đến việc chữa chạy y tế hoặc tập trung khắc phục những khó khăn trong di chuyển, tự phục vụ... nhiều hơn là những khó khăn do rối loạn tự kỉ;
- Một số phụ huynh lại chưa có nhiều kinh nghiệm nên thường bỏ qua những dấu hiệu bất thường ở trẻ hoặc là không chấp nhận vấn đề bất thường của con mình;
- Đôi khi, những bất thường ở trẻ lại chưa được thể hiện rõ ràng do trẻ còn nhỏ, đặc biệt là vấn đề ngôn ngữ nói.

Rối loạn phổ tự kỉ có những biểu hiện rất dễ nhầm lẫn với những hành vi, hoạt động định hình của trẻ khiếm thị. Trẻ khiếm thị thường có một số hành vi, hoạt động định hình, lặp đi lặp lại mà về hình thức, người ta cũng thường thấy ở trẻ tự kỉ như: lắc lư thân người, vẫy tay, quay tròn, có sở thích đặc biệt với một số đồ vật... Bên cạnh đó, biểu hiện hạn chế trong tương tác xã hội cũng dễ nhận thấy ở trẻ khiếm thị nhỏ tuổi do thiếu hụt những kích thích thị giác từ môi trường bên ngoài. Do đó, những biểu hiện tự kỉ rất dễ bị bỏ sót ở trẻ khiếm thị.

4. Sự thay đổi tiêu chí trong chẩn đoán tự kỉ và những khó khăn tiếp theo trong chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ ở trẻ khiếm thị

Sổ tay chẩn đoán và thống kê các rối nhiễu tinh thần (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - DSM) của Hiệp hội tâm thần Mỹ được tiếp cận khá phổ biến trong nghiên cứu và ứng dụng về tự kỉ đặc biệt là trong giáo dục. Ở phiên bản DSM- 5, tên gọi rối loạn phổ tự kỉ (ASDs) được dùng để thay thế cho tên gọi Rối loạn phát triển diện rộng (PDDs) và thuật ngữ này cũng được sử

dụng chung cho tất cả các rối loạn thuộc phổ tự kỉ thay vì tên gọi của từng loại rối loạn như ở phiên bản trước.

Điểm khác biệt tiếp theo chính là ở các tiêu chí chẩn đoán rối loạn phổ tự kỉ:

- Hai nhóm tiêu chí là khó khăn trong tương tác xã hội và giao tiếp (lời nói và không lời nói) sẽ được gộp thành một nhóm tiêu chí;
- Tiêu chí thứ 2 là có hành vi, hoạt động, sở thích định hình, lặp đi lặp lại - vẫn được giữ nguyên;
- Bổ sung thêm tiêu chí thiếu hoặc cường cảm giác.

Bên cạnh đó, các tiêu chí chẩn đoán cũng hẹp hơn so với phiên bản DSM- IV.

Như vậy, việc cập nhật phiên bản DSM- 5 với các tiêu chí chẩn đoán tự kỉ càng khiến cho việc chẩn đoán ở trẻ khiếm thị khó khăn. Như đã nói ở trên, về hình thức, trẻ khiếm thị, đặc biệt là ở trẻ khiếm thị nhỏ tuổi, một số hành vi, sở thích, hoạt động định hình giống với trẻ có rối loạn phổ tự kỉ.

Hơn nữa, với tiêu chí thiếu hoặc cường cảm giác, trẻ khiếm thị cũng biểu hiện những dấu hiệu rất dễ nhầm lẫn như: phản ứng sợ sệt, lo lắng với một số âm thanh, sợ sệt, không dám tiếp xúc với các vật có bề mặt mềm nhũn hoặc sần sùi, không dám đi chân không trên nền cỏ hoặc sỏi...

Tại Việt Nam hiện nay, các nghiên cứu về đối tượng trẻ khiếm thị đa tật trong đó có trẻ khiếm thị rối loạn phổ tự kỉ chưa rộng rãi, chưa có bộ công cụ hay quy trình chuẩn nào để chẩn đoán dành cho đối tượng trẻ này. Điều đó gây ảnh hưởng lớn đến việc chăm sóc, giáo dục đối tượng trẻ em vẫn tồn tại tất yếu trong xã hội và có khuynh hướng gia tăng. Để nâng cao chất lượng chẩn đoán sao cho chuyên nghiệp và chính xác hơn, cần tăng cường các nghiên cứu cơ bản về đối tượng trẻ này, cùng với đó là các nghiên cứu thích ứng các bộ công cụ, quy trình và quy định chặt chẽ về nhân lực chẩn đoán.

Tài liệu tham khảo

1. Nguyễn Đức Minh (2008), *Giáo dục trẻ khiếm thị*, NXB Giáo dục
2. American Psychiatric Association (2013), *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder (DSM- 5)*, Wasington
3. Gense M. H & Gense D. J (2005), *Autism Spectrum Disorders and Visual Impairment: Meeting Students' Learning Needs*, AFB Press, USA