

RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ (ASD): CHIẾN LƯỢC CHẨN ĐOÁN SỚM, CAN THIỆP HÀNH VI CHUYÊN SÂU (ABA) VÀ QUẢN LÝ CÁC VẤN ĐỀ ĐI KÈM (LO ÂU, TĂNG ĐỘNG).

I. Bản chất Thần kinh học và Tâm nhìn Hệ thống

ASD không nên được nhìn nhận như một khiếm khuyết tĩnh tại, mà là một sự lệch lạc trong lộ trình phát triển thần kinh (Neurodevelopmental Trajectory).

- **Sự kết nối bất thường (Aberrant Connectivity):** Các nghiên cứu hình ảnh học thần kinh cho thấy ở trẻ ASD có sự "thừa kết nối cục bộ" (local over-connectivity) nhưng lại "thiếu kết nối tầm xa" (long-range under-connectivity). Điều này giải thích tại sao trẻ có thể cực kỳ nhạy bén với chi tiết nhỏ nhưng lại gặp khó khăn trong việc tổng hợp ngữ cảnh xã hội phức tạp.
- **Tính phổ và Sự chuyển đổi:** Khái niệm "Phổ" (Spectrum) trong DSM-5-TR đòi hỏi bác sĩ phải đánh giá dựa trên mức độ hỗ trợ (Level 1, 2, 3) thay vì chỉ dán nhãn. Chúng ta cần hiểu rằng mức độ nặng nhẹ có thể thay đổi theo thời gian nếu được can thiệp đúng cách vào giai đoạn **tính dẻo thần kinh (Neuroplasticity)** đang ở đỉnh cao.

II. Nghệ thuật Chẩn đoán: Từ Sàng lọc đến Chẩn đoán Đa ngành

Chẩn đoán ASD là một quá trình tổng hợp giữa khoa học chính xác và quan sát lâm sàng tinh tế.

- **Nhận diện "Dấu hiệu chìm":** Ngoài các dấu hiệu kinh điển như không giao tiếp mắt, bác sĩ cần chú ý đến sự thiếu hụt trong **Chế ngự sự chú ý chung (Joint Attention)** – khả năng chia sẻ sự quan tâm đến một vật thể với người khác. Đây là "marker" sinh học quan trọng nhất cho dự báo ASD sớm.
- **Giá trị của chẩn đoán phân biệt:** Cần thận trọng phân biệt với Rối loạn giao tiếp xã hội (SCD), Chậm phát triển trí tuệ đơn thuần, hoặc các rối loạn gắn bó (Attachment disorders).
- **Tiếp cận đa chuyên khoa:** Một bản kết luận chẩn đoán giá trị phải là sự hội chẩn giữa Bác sĩ tâm thần (định hướng y sinh), Chuyên gia tâm lý (đánh giá nhận thức/hành vi) và Trị liệu ngôn ngữ (đánh giá giao tiếp chức năng).

III. Can thiệp hành vi: Từ Nguyên lý ABA đến Cá nhân hóa Trị liệu

3.1. Bản chất và Vai trò của ABA

Vai trò trọng yếu của ABA là chuyển đổi các hành vi mang tính bản năng, thiếu hụt xã hội thành các kỹ năng chức năng có hệ thống. Bằng cách chia nhỏ các kỹ năng phức tạp (như giao tiếp mắt, tự phục vụ hay tương tác nhóm) thành các đơn

vị hành vi đơn giản, ABA giúp trẻ ASD vượt qua rào cản trong việc tiếp nhận thông tin từ môi trường.

Về mặt lâm sàng, ABA đóng vai trò kiểm soát các hành vi thách thức (gây hấn, tự gây thương tích, rập khuôn) thông qua việc xác định **chức năng hành vi**. Thay vì trừng phạt, phương pháp này tập trung vào việc dạy trẻ các hành vi thay thế có ích, giúp cải thiện đáng kể chỉ số IQ và khả năng hòa nhập học đường.

3.2. Chiến lược Trị liệu: Từ Cấu trúc đến Tự nhiên

Chiến lược ABA hiện đại không còn đóng khung trong phòng lab mà được triển khai đa dạng để phù hợp với từng cá thể:

- **Dạy thử biệt định (DTT):** Đây là chiến lược "vi mô", sử dụng các cấu trúc lặp lại cường độ cao để thiết lập các kỹ năng nền tảng. Mỗi phản ứng đúng của trẻ được **củng cố tích cực** (khen ngợi, phần thưởng) ngay lập tức để khắc sâu đường dẫn truyền thần kinh.
- **Can thiệp Hành vi Phát triển Tự nhiên (NDBI):** Điển hình là mô hình **ESDM (Early Start Denver Model)**. Chiến lược này lồng ghép trị liệu vào các hoạt động chơi đùa tự nhiên, tận dụng động lực nội tại của trẻ. Đây là bước tiến quan trọng giúp trẻ tổng quát hóa kỹ năng từ phòng tập ra môi trường thực tế.
- **Phân tích Chức năng (FBA):** Bác sĩ cần hiểu đây là chiến lược "chẩn đoán hành vi". Bằng cách giải mã mô hình **A-B-C** (Tiền đề - Hành vi - Hệ quả), chúng ta có thể can thiệp tận gốc nguyên nhân của các cơn bùng nổ cảm xúc (meltdowns).

3.3. Tiêu chuẩn Vàng trong Triển khai

Để ABA đạt hiệu quả lâm sàng, bác sĩ cần tư vấn cho gia đình tuân thủ ba nguyên tắc:

1. **Cường độ cao:** Khuyến cáo từ 20–40 giờ/tuần để tạo ra sự thay đổi bền vững.
2. **Tính cá nhân hóa:** Phác đồ phải được thiết kế riêng dựa trên đánh giá kỹ năng của từng trẻ, không có một công thức chung cho tất cả.
3. **Hợp tác đa chuyên khoa:** ABA đạt hiệu suất cao nhất khi phối hợp cùng trị liệu ngôn ngữ (Speech Therapy) và được hỗ trợ bởi thuốc (khi có rối loạn đồng mắc như ADHD hay lo âu).

IV. Quản trị Đa mô thức: Giải quyết "Tảng băng chìm" Đồng mắc

Tiên lượng dài hạn của trẻ ASD thường không bị quyết định bởi các triệu chứng tự kỷ mà bởi các rối loạn đồng mắc không được kiểm soát.

- **Rối loạn Lo âu & ADHD:** Là "bộ đôi" thường gặp nhất. ADHD làm giảm khả năng tập trung vào bài học hành vi, trong khi Lo âu gây ra các cơn Meltdown (bùng nổ cảm xúc) bị hiểu lầm là hành vi hư hỏng.

- **Chiến lược Dược lý học:** Thuốc không điều trị được ASD, nhưng là "công cụ dọn đường".
 - Sử dụng **Antipsychotics liều thấp** (Risperidone, Aripiprazole) chỉ khi có hành vi xâm kích nặng.
 - Sử dụng **Stimulants** cho ADHD cần theo dõi sát vì trẻ ASD nhạy cảm hơn với tác dụng phụ gây cáu gắt.
- **Hợp tác cùng Gia đình:** Bác sĩ phải là người "trị liệu cho người trị liệu". Nếu cha mẹ rơi vào trầm cảm hoặc kiệt sức (Caregiver burnout), mọi nỗ lực can thiệp cho trẻ đều sẽ thất bại.

ASD là một hành trình dài hạn. Vai trò của bác sĩ không dừng lại ở tờ phiếu chẩn đoán, mà là người kiến trúc sư thiết kế lộ trình hỗ trợ cá nhân hóa, giúp trẻ chuyển đổi từ một cá thể "có khiếm khuyết" thành một cá thể "có sự khác biệt mang tính chức năng".

Tác giả bài viết: Huỳnh Ngọc Lan Vy