

ĐẶC ĐIỂM ĐIỆN NÃO ĐỒ VÀ MỐI LIÊN QUAN VỚI MỨC ĐỘ RỐI LOẠN PHỔ TỰ KỶ Ở TRẺ EM

Tôn Nữ Vân Anh¹, Phạm Công Tài², Nguyễn Thị Diễm Chi³, Trần Xuân Phú⁴, Nguyễn Hữu Sơn³, Trần Vinh Phú¹, Nguyễn Thị Thúy Sương³

¹Bộ môn Nhi, Trường Đại học Y Dược Huế, Đại học Huế, Việt Nam

²Khoa Nhi, Bệnh viện Đa khoa Vĩnh Đức, Quảng Nam

³Trung tâm Nhi, Bệnh viện Trung ương Huế, Việt Nam

⁴Trung tâm Răng hàm mặt, Bệnh viện Trung ương Huế, Việt Nam

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm điện não đồ và tìm hiểu mối liên quan giữa điện não đồ với mức độ rối loạn phổ tự kỷ.

Đối tượng, phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 71 bệnh nhi từ 24 - 72 tháng tuổi được bác sĩ chuyên khoa thần kinh Nhi khám và chẩn đoán xác định rối loạn phổ tự kỷ (RLPTK) theo DSM-V tại Khoa Nhi Thần Kinh - Tự Kỷ - Nội Tiết, Trung tâm Nhi - Bệnh viện Trung ương Huế từ tháng 4/2021 đến tháng 6/2023.

Kết quả: Điện não đồ có hoạt động dạng động kinh chiếm 33,8%, sóng chậm 12,7%, định khu bất thường trên điện não đồ chiếm tỉ lệ cao nhất ở thùy thái dương phải 63,6%. Trẻ RLPTK kèm bất thường trên điện não đồ có nguy cơ mức độ nặng hơn 3,1 lần (theo thang điểm CARS) so với nhóm điện não đồ bình thường (95%CI: 1,1 - 8,7).

Kết luận: Các bác sĩ nhi khoa, tâm thần nhi có thể dựa trên các dấu hiệu lâm sàng thường gặp, đặc trưng của RLPTK để chẩn đoán và can thiệp sớm cho trẻ. Trẻ RLPTK kèm bất thường trên điện não đồ chưa có tiền sử co giật lâm sàng có nguy cơ mức độ nặng hơn theo thang điểm CARS.

Từ khóa: Rối loạn phổ tự kỷ, điện não đồ, thang điểm CARS.

ABSTRACT

THE CORRELATION BETWEEN ELECTROENCEPHALOGRAPHY AND LEVEL OF AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN

Ton Nu Van Anh¹, Pham Cong Tai², Nguyen Thi Diem Chi³, Tran Xuan Phu⁴, Nguyen Huu Son³, Tran Vinh Phu¹, Nguyen Thi Thuy Suong³

Objective: To describe the electroencephalographic features, and investigate the correlation between electroencephalography and level of autism spectrum disorder..

Methods: A cross-sectional study was conducted on 71 pediatric patients aged 24 to 72 months, who were examined and definitively diagnosed with autism spectrum disorder (ASD) according to DSM-V criteria by specialized pediatric neurologists. The assessments and diagnoses were carried out at the Pediatric Neurology - Autism - Endocrinology Department of the Central Pediatric Hospital in Hue, from April 2021 to June 2023.

Results: Electroencephalography (EEG) revealed dynamic seizure activity in 33.8%, slow waves in 12.7%, and abnormal localization in the right temporal lobe in 63.6% of cases. The risk of severe ASD, as measured by the CARS score, was 3.1 times higher in the group with abnormal EEG patterns compared to the normal EEG group (95% CI: 1.1 - 8.7).

Conclusion: Pediatricians and child psychiatrists can rely on common clinical signs and distinctive features of ASD to diagnose and intervene early in children. Children with ASD, accompanied by abnormal electroencephalographic

Ngày nhận bài: 19/11/2024. Ngày chỉnh sửa: 24/01/2025. Chấp thuận đăng: 10/02/2025

Tác giả liên hệ: Tôn Nữ Vân Anh. Email: tonnuvananh@huemed-unv.edu.vn. ĐT: 0982066063

Đặc điểm điện não đồ và mối liên quan với mức độ rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ em

(EEG) patterns and no history of clinical seizures, are at a higher risk of severity as measured by the Childhood Autism Rating Scale (CARS).

Keywords: Autism Spectrum Disorder, Electroencephalography, CARS scale.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn phổ tự kỷ là một trong những rối loạn phát triển thần kinh phổ biến hiện nay, đặc trưng bởi khiếm khuyết giao tiếp và tương tác xã hội, sự hạn chế và lặp đi lặp lại các sở thích và hành vi [1]. Tỷ lệ trẻ rối loạn phổ tự kỷ ngày càng gia tăng và trở thành mối quan tâm của cả gia đình và xã hội. Theo Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh Hoa Kỳ (CDC) năm 2023 ước tính 1/36 trẻ em ở Mỹ được chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ [2]. Cho đến nay việc chẩn đoán và điều trị rối loạn phổ tự kỷ đã có được nhiều tiến bộ trên thế giới nhưng vẫn là một khuyết tật tồn tại suốt cuộc đời và chưa có khả năng điều trị khỏi hoàn toàn [3]. Khi chẩn đoán sớm, can thiệp kịp thời và tích cực trước tuổi đi học sẽ mang lại cho trẻ cơ hội hòa nhập với xã hội [4]. Rối loạn phổ tự kỷ và động kinh thường xảy ra đồng thời vì có chung cơ chế liên quan đến mất cân bằng quá trình kích thích và ức chế của các neuron thần kinh. Tỷ lệ động kinh ở nhóm trẻ này từ 2% đến 46% và có mối tương quan giữa tần suất động kinh với mức độ nặng của bệnh [5]. Vì vậy, vấn đề cần đặt ra là làm thế nào để có thể phát hiện được các dấu hiệu lâm sàng và có được một định hướng chẩn đoán sớm nhất, chính xác nhất cũng như phân loại mức độ bệnh. Xác định mối liên hệ giữa các bất thường trên điện não đồ với lâm sàng để giúp chẩn đoán động kinh, can thiệp hợp lý, có hiệu quả và dự phòng các nguy cơ biến chứng của động kinh là hết sức cần thiết. Nghiên cứu này nhằm mô tả đặc điểm điện não đồ và tìm hiểu mối liên quan giữa điện não đồ với mức độ rối loạn phổ tự kỷ.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Trẻ từ 24 tháng đến 72 tháng tuổi đến khám tại khoa Nhi Thần Kinh - Tự Kỷ - Nội Tiết với các vấn đề sau: Trẻ chậm/ khó khăn ngôn ngữ; Hoặc khó khăn tương tác - giao tiếp; Hoặc chậm nói; Hoặc gặp vấn đề về kỹ năng chơi đùa. Trẻ được bác sĩ chuyên khoa thần kinh Nhi khám và chẩn đoán xác định rối loạn phổ tự kỷ theo Sổ tay Thống kê và chẩn đoán các rối loạn tâm thần (DSM-V) và có đo điện não đồ lúc ngủ (EEG).

Loại trừ các trẻ mắc các bệnh lý và khuyết tật sau: Các rối loạn phát triển thần kinh khác: chậm phát triển ngôn ngữ, khuyết tật trí tuệ, các rối loạn giao tiếp; Các rối loạn tâm thần khác: rối loạn lo âu, tăng động giảm chú ý, không nói chọn lọc, rối loạn sự gắn bó, rối loạn ám ảnh nghi thức...; Các rối loạn có sự thoái lui phát triển: hội chứng Landau Kleffner, hội chứng rette; Khiếm khuyết về nghe - nói; Bệnh lý thần kinh, thực thể khác có rối loạn tri giác.

Thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang với chọn mẫu thuận tiện. Chọn tất cả là 71 trẻ được chẩn đoán RLPTK theo DSM-V có đo điện não đồ trong thời gian nghiên cứu và không thỏa tiêu chuẩn loại trừ.

Mức độ rối loạn phổ tự kỷ theo thang điểm CARS [4]: Từ 31 đến 36 điểm: Rối loạn phổ tự kỷ nhẹ và vừa; Từ 37 đến 60 điểm: Rối loạn phổ tự kỷ nặng.

Hoạt động dạng động kinh: gai (20 - 80 ms), sóng nhọn (70 - 200ms), phức hợp gai - sóng, gai - sóng chậm, đa gai, đa gai - sóng chậm, đa sóng nhọn- sóng, đa sóng nhọn - sóng chậm [6].

Điện não đồ bất thường: bao gồm các hoạt động dạng động kinh và hoạt động không phải dạng động kinh (sóng chậm, hoạt động nền bất cân xứng) [7].

Xử lý số liệu: Nhập và xử lý số liệu bằng phương pháp thống kê y học, sử dụng phần mềm SPSS 20.0.

III. KẾT QUẢ

Đặc điểm về tuổi, giới và mức độ rối loạn phổ tự kỷ được trình bày ở Bảng 1. Tỷ lệ trẻ RLPTK có điện não đồ bất thường: hoạt động dạng động kinh 33,8%, sóng chậm 12,7%, nhóm trẻ có điện não đồ bình thường chiếm 53,5% (Bảng 2)

Bảng 1: Đặc điểm chung

Đặc điểm	n	Tỉ lệ %
Nhóm tuổi (N=71)		
24 - < 36 tháng	40	56,3
36 - 48 tháng	20	28,2
> 48 - 72 tháng	11	15,5
Tuổi thấp nhất	24 tháng	
Tuổi lớn nhất	60 tháng	

Đặc điểm điện não đồ và mối liên quan với mức độ rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ em

Đặc điểm	n	Tỉ lệ %
Trung vị (25 th - 75 th)	33 (28-39) tháng	
Giới		
Nam	53	74,6
Nữ	18	25,4
Thang điểm đánh giá tự kỷ ở trẻ em (CARS)		
Nặng	44	62,0
Nhẹ - Trung bình	27	38,0
$\bar{X} \pm SD$	39,3 $\pm$ 5,9 điểm	

Bảng 2: Đặc điểm điện não đồ RLPTK trẻ em

Đặc điểm	n	Tỉ lệ%
Điện não đồ (N=71)		
Hoạt động dạng động kinh	24	33,8

Đặc điểm	n	Tỉ lệ%
Sóng chậm	9	12,7
Bình thường	38	53,5
Định khu bất thường (N=33)		
Thùy thái dương trái	6	18,2
Thùy thái dương phải	21	63,6
Thùy thái dương 2 bên	1	3,0
Thùy trán	10	30,3
Thùy chẩm	5	15,1
Thùy đỉnh	5	15,1
Lan tỏa	2	6,1

Trẻ RLPTK kèm bất thường trên điện não đồ có nguy cơ mức độ nặng hơn 3,1 lần (Bảng 3).

Bảng 3: Liên quan giữa mức độ nặng theo thang điểm CARS với điện não đồ

Điện não đồ \ Mức độ	Nặng		Nhẹ - trung bình		OR đơn biến (KTC 95%)
	n1	%	n2	%	
Bất thường	25	56,8	8	29,6	3,1 (1,1 - 8,7)
Bình thường	19	43,2	19	70,4	
Tổng	44	100,0	27	100,0	

IV. BÀN LUẬN

Độ tuổi: Theo bảng 1 tỉ lệ trẻ ở nhóm tuổi < 36 tháng có tỉ lệ cao nhất là 56,3%, kể đến là nhóm 36 - 48 tháng là 28,2%, nhóm > 48 tháng thấp nhất với 15,5%. Độ tuổi của trẻ RLPTK trong nghiên cứu có trung vị 33 (28 - 39) tháng tuổi. Giai đoạn trước 3 tuổi còn gọi là “giai đoạn vàng”, thể hiện tầm quan trọng đặc biệt và ý nghĩa tích cực của can thiệp sớm đến hiệu quả can thiệp.

Giới tính: Tại bảng 1 theo nghiên cứu chúng tôi, tỉ lệ trẻ nam 74,6% cao hơn trẻ nữ 25,4%, với tỉ lệ nam/ nữ khoảng 2,9/1. Các nghiên cứu đều cho thấy tỉ lệ nam giới luôn cao hơn nữ giới. Điều này có thể do các nguyên nhân tác động đến RLPTK liên quan đến yếu tố gen và hormon giới tính. Nhiễm sắc thể giới tính X, gene Neuroligin ở vị trí Xql3 liên quan đến RLPTK [8, 9].

Mức độ nặng theo thang điểm CARS: Nghiên cứu của chúng tôi có kết quả trẻ RLPTK có mức độ

nặng chiếm tỉ lệ cao 62%, mức độ nhẹ - trung bình 38%. Điểm CARS trung bình 39,3 $\pm$ 5,9 (bảng kết quả 1). Nghiên cứu của chúng tôi khá tương đồng với các nghiên cứu. Theo tác giả Lê Thị Kim Dung năm 2021 nghiên cứu trên 515 trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên trong đó có 161 trẻ được chẩn đoán RLPTK cho kết quả trẻ có mức độ nặng chiếm tỉ lệ 70,2%, mức độ nhẹ - trung bình 29,8%, điểm trung bình 39,74 $\pm$ 5,11 [10].

Đặc điểm bất thường điện não đồ: Nghiên cứu của chúng tôi khá tương đồng với các nghiên cứu trên thế giới với tỉ lệ trẻ RLPTK có điện não đồ bất thường: hoạt động dạng động kinh 33,8%, sóng chậm 12,7%, nhóm trẻ có điện não đồ bình thường chiếm 53,5% (trình bày tại bảng 2). Các nghiên cứu khác cho thấy, bất thường trên EEG ở trẻ RLPTK không kèm co giật lâm sàng có thể cho thấy dấu hiệu của những rối loạn chức năng não và không liên quan đến bệnh động kinh [11].

Đặc điểm định khu bất thường điện não đồ: Nghiên cứu định khu bất thường điện não đồ có kết quả tỉ lệ bất thường điện não đồ ở thùy thái dương phải chiếm tỉ lệ cao nhất 63,6%, kế đến là thùy trán chiếm 30,3% (trình bày tại bảng 2). Nghiên cứu của chúng tôi cũng khá tương đồng với các nghiên cứu. Theo tác giả Michael G. Chez và cộng sự năm 2005 định khu bất thường điện não đồ cao nhất là thùy thái dương phải 21,45%, kế đến là thùy thái dương hai bên 20,24%, thùy thái dương trái 15,15%, thùy trán 2,68% [12]. Bất thường khu trú trên điện não đồ đã đặt ra vấn đề cần thực hiện MRI sọ não ở các đối tượng này, tuy nhiên cần có thêm các nghiên cứu chuyên sâu [13].

Liên quan giữa mức độ nặng thang điểm CARS với điện não đồ: Trẻ RLPTK kèm bất thường trên điện não đồ có nguy cơ mức độ nặng hơn 3,1 lần (theo thang điểm CARS) so với nhóm điện não đồ bình thường (95%CI: 1,1 - 8,7), $p < 0,05$. Các cơn co giật thường xuyên hoặc các hoạt động phóng điện dạng động kinh có thể cản trở quá trình dẫn truyền thần kinh, gây gián đoạn các quá trình nhận thức khác nhau như khả năng mềm dẻo thần kinh (plasticity) trong việc tổ chức kết nối thần kinh về mặt cấu trúc và chức năng, khả năng nhận thức và ngôn ngữ [14]. Do đó, hoạt động điện não dạng động kinh tồn tại dai dẳng ở trẻ không có cơn co giật lâm sàng là dấu hiệu của rối loạn chức năng não và liên quan với suy giảm nhận thức, hành vi [5].

V. KẾT LUẬN

Điện não đồ có hoạt động dạng động kinh chiếm 33,8%, sóng chậm 12,7%, định khu bất thường trên điện não đồ chiếm tỉ lệ cao nhất ở thùy thái dương phải. Trẻ RLPTK kèm bất thường trên điện não đồ có nguy cơ mức độ nặng cao hơn so với nhóm điện não đồ bình thường.

Vấn đề y đức

Nghiên cứu tuân thủ các nguyên tắc, qui định về đạo đức trong nghiên cứu sinh y học và đã được chấp thuận bởi Hội đồng đạo đức Bệnh viện Trung ương Huế.

Xung đột lợi ích

Tác giả khẳng định không có xung đột lợi ích đối với các nghiên cứu, tác giả, và xuất bản bài báo.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Hyman SL, Levy SE, and Myers SM. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2020; 145(1): 1-6.
2. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ* 2023. 2023; 72(2): 1-9.
3. Medavarapu S, Marella LL, Sangem A. Where is the evidence? A narrative literature review of the treatment modalities for autism spectrum disorders. *Cureus*. 2019; 11(1): e3901.
4. Bộ Y Tế. Tài liệu hướng dẫn chẩn đoán và can thiệp trẻ có rối loạn phổ tự kỷ. 2022.
5. Precenzano F, Parisi L, Lanzara V, Vetri L, Operto FF, Pastorino GMG, et al. Electroencephalographic abnormalities in autism spectrum disorder: Characteristics and therapeutic implications. *Medicina (Kaunas)*. 2020; 56(9): 2-6.
6. Mantiello M, Bowley MP, Zafar SF. Electroencephalography, in *Pocket Neurology*, T. Edition, Editor. Wolters Kluwer. 2021:34-44.
7. Keller R, Basta R, Salerno L. Autism, epilepsy, and synaptopathies: a not rare association. *Neurol Sci*. 2017; 38(8): 1353-1361.
8. Werling DM, Geschwind DH. Sex differences in autism spectrum disorders. *Curr Opin Neurol*. 2013; 26(2): 146-53.
9. Zhang C, Milunsky JM, Newton S, Ko J, Zhao G, Maher TA, et al. A neuroligin-4 missense mutation associated with autism impairs neuroligin-4 folding and endoplasmic reticulum export. *J Neurosci*. 2009; 29(35): 10843-54.
10. Lê Thị Kim Dung, Nguyễn Thị Xuân Hương, Hoàng Thị Huế, Nguyễn Thị Phương, Bé Hà Thành. Đặc điểm phát triển tâm - vận động ở trẻ tự kỷ từ 24 đến 72 tháng tuổi tại Thái Nguyên. *Tạp Chí Y Học Việt Nam* 2021; 503: 293-297.
11. Mulligan CK, Trauner DA. Incidence and behavioral correlates of epileptiform abnormalities in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2014; 44(2): 452-8.
12. Chez MG, Chang M, Krasne V, Coughlan C, Kominsky M, and Schwartz A. Frequency of epileptiform EEG abnormalities in a sequential screening of autistic patients with no known clinical epilepsy from 1996 to 2005. *Epilepsy & Behavior*. 2006; 8(1): 267 - 271.
13. Santarone ME, Zambrano S, Zanotta N, Mani E, Minghetti S, Pozzi M, et al. EEG features in autism spectrum disorder: A retrospective analysis in a cohort of preschool children. *Brain Sci*. 2023; 13(2): 7-9.
14. Ghacibeh GA, Fields C. Interictal epileptiform activity and autism. *Epilepsy Behav*. 2015; 47: 158-62.