

Thắc Mắc Thường Gặp Trong Lúc chẩn đoán Rối Loạn Phổ Tự Kỷ (ASD) và khi Trị Liệu Ngôn Ngữ

Tác Giả: TS, BS Trần Ngọc Tuấn, ĐV SHPT, BVĐK Gia Đình

I. Dưới đây là 6 thắc mắc thường gặp Nhất từ Phụ Huynh về XN Di Truyền trong Chẩn Đoán RLPTK:

1. Vai trò của xét nghiệm di truyền trong chẩn đoán tự kỷ? Có bao nhiêu gen liên quan?

Xét nghiệm di truyền không phải là công cụ để **chẩn đoán trực tiếp** rối loạn phổ tự kỷ (ASD). Chẩn đoán ASD chủ yếu dựa trên quan sát hành vi và sự phát triển của trẻ. Tuy nhiên, xét nghiệm di truyền giúp tìm ra **nguyên nhân hoặc yếu tố nguy cơ**. Khoảng **30–40% trẻ tự kỷ** có thể phát hiện được bất thường di truyền. Hiện đã biết hơn **100 gen** liên quan chặt chẽ với ASD, trong đó có *CHD8*, *SHANK3*, *SCN2A*, *ADNP*, *PTEN*.

2. Nên làm xét nghiệm di truyền vào lúc nào?

Xét nghiệm có thể được thực hiện:

- **Sau khi trẻ đã được chẩn đoán ASD** → để tìm nguyên nhân, tiên lượng, và hướng dẫn chăm sóc y tế.
- **Khi nghi ngờ mạnh mẽ trẻ có ASD** → nhất là khi kèm thêm dấu hiệu khác như chậm phát triển trí tuệ, động kinh, dị tật bẩm sinh hoặc có nhiều người trong gia đình mắc.

Trên thực tế, các khuyến cáo thường khuyến nên **làm xét nghiệm sớm ngay sau chẩn đoán ASD**.

3. Có thể chẩn đoán ASD khi trẻ mới sinh 1 ngày tuổi không? Nếu phát hiện gen liên quan thì có chắc chắn bị ASD?

Không thể chẩn đoán ASD khi trẻ mới sinh, vì các biểu hiện hành vi thường chỉ rõ dần trong **1–3 năm đầu đời**.

Nếu phát hiện một biến thể gen liên quan ASD ở trẻ sơ sinh, điều đó có nghĩa là **nguy cơ cao hơn**, nhưng **không đồng nghĩa chắc chắn sẽ mắc ASD**.

- Ví dụ: đột biến ở *CHD8* hay *SHANK3* mang nguy cơ rất cao (70–90%), nhưng vẫn không phải tuyệt đối.

4. Nên xét nghiệm một vài gen cụ thể hay toàn bộ?

- **Xét nghiệm cơ bản ban đầu:** vi mảng nhiễm sắc thể (CMA) và *fragile X*.
- **Bước tiếp theo:** panel nhiều gen bằng công nghệ giải trình tự thế hệ mới (NGS), tập trung vào các gen liên quan ASD.
- **Giải trình tự toàn bộ exome hoặc genome:** khi các xét nghiệm trước chưa tìm thấy nguyên nhân.

CHÚ Ý: Có chủ trương nên làm WES/WGS ngay từ bước đầu, để không mất thời gian.

Nói chung, **chỉ XN 1 hoặc vài gen riêng lẻ ít khi có ích**, trừ khi bác sĩ nghi ngờ hội chứng cụ thể.

5. Chi phí xét nghiệm khoảng bao nhiêu?

Chi phí thay đổi theo loại xét nghiệm và từng nơi:

- **CMA:** khoảng 8-16 triệu VNĐ
- **Panel gen mục tiêu:** khoảng 10-20 triệu VNĐ
- **Giải trình tự exome hoặc genome:** 25–45 triệu VNĐ

Ở một số nơi, bảo hiểm hoặc nhà nước có thể hỗ trợ chi phí này.

6. Nếu trẻ tự kỷ không làm xét nghiệm gen thì sao? Xét nghiệm gen có ích gì cho trẻ và gia đình?

Nếu không xét nghiệm, trẻ vẫn được can thiệp và trị liệu hành vi như bình thường – đây vẫn là cách hỗ trợ chính.

Tuy nhiên, xét nghiệm gen có thể mang lại nhiều lợi ích:

- Tìm ra những bệnh **có thể điều trị** (như rối loạn chuyển hóa, một số hội chứng động kinh).
- Giúp dự đoán **nguy cơ y khoa đi kèm** (ví dụ: đột biến *PTEN* → có nguy cơ đầu to, bệnh tim, ung thư).
- Giúp cha mẹ hiểu được **nguy cơ tái phát** khi sinh thêm con.
- Có thể mở ra cơ hội tham gia **thử nghiệm lâm sàng** (clinical trials) **hoặc liệu pháp mới** trong tương lai.

Vì vậy, tuy không bắt buộc, xét nghiệm gen thường rất hữu ích để **cá thể hóa việc chăm sóc và hỗ trợ cho cả trẻ lẫn gia đình.**

II. Những thách thức thường gặp sau khi trẻ đã tham gia trị liệu ngôn ngữ:

Khi trẻ bắt đầu trị liệu ngôn ngữ hoặc các trị liệu khác, cha mẹ thường quan tâm nhiều hơn đến việc quản lý và tiến triển hàng ngày, ví dụ:

1. Theo dõi tiến triển

- Làm sao biết trị liệu có hiệu quả?
- Trong 6–12 tháng tới, con sẽ đạt mốc gì?

2. Kết hợp với các liệu pháp khác

- Có nên kết hợp ngôn ngữ trị liệu với vận động trị liệu, ABA, hay kỹ năng xã hội?
- Các liệu pháp này bổ trợ nhau thế nào?

3. Ứng dụng kỹ năng vào đời sống

- Con nói được trong buổi trị liệu nhưng về nhà lại không nói – tại sao?
- Làm thế nào để áp dụng kỹ năng vào sinh hoạt hằng ngày?

4. Vai trò của gia đình và nhà trường

- Cha mẹ nên làm gì để hỗ trợ thêm tại nhà?
- Giáo viên cần lưu ý gì để giúp trẻ trong lớp học?

5. Tiên lượng và mục tiêu

- Con có thể nói trôi chảy sau này không, hay sẽ cần hỗ trợ lâu dài?
- Có nên tập trung vào giao tiếp chức năng (cử chỉ, thiết bị hỗ trợ) thay vì ép phải nói thành lời?

6. Kế hoạch dài hạn

- Khi lớn hơn, nhu cầu giao tiếp của trẻ sẽ thay đổi ra sao?

- Khi nào cần đánh giá lại loại hình và cường độ tri liệu?

III. Kết Luận:

- **Xét nghiệm di truyền** trả lời câu hỏi “vì sao?” và “nguy cơ gì?”.
- **Tri liệu và theo dõi** giúp cha mẹ trả lời câu hỏi “hôm nay và ngày mai hỗ trợ con như sao?”.

IV. TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. <https://www.uclahealth.org/news/release/genetic-testing-children-with-autism-and-intellectual>
2. Selvanayagam T, et al. Clinical utility of genome sequencing in autism: illustrative examples from a genomic research study. *J Med Genet*. 2025 May 27;62(6):413-421. doi: 10.1136/jmg-2024-110463. PMID: 40169255; PMCID: PMC12116238.
3. Arora, Kriti; et al. Yield of Genetic Testing in Children with Autism Spectrum Disorder – A Single-Center Experience. *Annals of Indian Academy of Neurology* 28(2):p 253-256, Mar–Apr 2025. | DOI: 10.4103/aian.aian_724_24
4. Wills, B. C., et al. (2025). Systematic Review: The Psychosocial Impacts of Autism-Related Genetic Testing. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2025.06.024>
5. Litman, A., et al. (2025). Decomposition of phenotypic heterogeneity in autism reveals underlying genetic programs. *Nature Genetics*, 57(7), 1611-1619. <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02224-z>
6. Basson MA. Neurodevelopmental functions of CHD8: new insights and questions. *Biochem Soc Trans*. 2024 Feb 28;52(1):15-27. doi: 10.1042/BST20220926. PMID: 38288845; PMCID: PMC10903457.



TỰ KỶ & XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN

Tóm tắt cho phụ huynh



Xét nghiệm di truyền không chẩn đoán trực tiếp ASD.
Chẩn đoán dựa trên hành vi và phát triển, nhưng xét nghiệm giúp tìm nguyên nhân và yếu tố nguy cơ.



Khoảng 30–40% trẻ ASD có thể được phát hiện bất thường di truyền; đã biết trên 100 gen liên quan.



Xét nghiệm nên thực hiện sớm sau chẩn đoán ASD, hoặc khi nghi ngờ mạnh mẽ và có thêm dấu hiệu gợi ý (chậm trí tuệ, động kinh, bất thường bẩm sinh).



Kết quả xét nghiệm không có nghĩa 100% trẻ sẽ mắc ASD → Chỉ cho biết nguy cơ cao hơn hoặc giải thích được tình trạng hiện tại.