

ỨNG DỤNG TRÍ TUỆ NHÂN TẠO TRONG SÀNG LỌC SỚM TỰ KỶ - TIẾN BỘ VÀ THÁCH THỨC

Lâm Thành Hiền¹, Trần Văn Công², Trần Gia Huy¹, Vũ Đăng Khoa¹, Nguyễn Thanh Hiền¹, Đỗ Đức Hiền¹, Hoàng Văn Nhân¹, Trần Văn Thành^{1*}

¹Trường Đại học Lạc Hồng, số 10 Huỳnh Văn Nghệ, Bưu Long, Biên Hòa, Đồng Nai, Việt Nam

²Trường Đại học Giáo Dục, Nhà G7, 144 đường Xuân Thủy, Hà Nội, Việt Nam

* Tác giả liên hệ: thanhtran@lhu.edu.vn

THÔNG TIN BÀI BÁO

Ngày nhận: 09/04/2024
Ngày hoàn thiện: 22/04/2024
Ngày chấp nhận: 24/04/2024
Ngày đăng: 15/3/2025

TỪ KHÓA

Sàng lọc trẻ tự kỷ;
Sàng lọc dùng học máy;
Sàng lọc dùng hình ảnh.

TÓM TẮT

Vấn đề sàng lọc sớm trẻ tự kỷ đang là vấn đề khó khăn của không chỉ Việt nam và còn của nhiều nước trên thế giới, đặc biệt là ở những nước chưa có sự phát triển của hệ thống y tế đủ mạnh. Trong những năm gần đây với sự phát triển của công nghệ thông tin đã có nhiều nghiên cứu ở thế giới về ứng dụng trí tuệ nhân tạo (AI - viết tắt của **Artificial Intelligence**, là lĩnh vực khoa học máy tính tập trung vào việc phát triển các hệ thống và thuật toán để thực hiện những nhiệm vụ đòi hỏi trí tuệ mà con người thường thực hiện) trong hỗ trợ sàng lọc sớm. Báo cáo này khái quát kết quả nghiên cứu của thế giới đã được công bố về ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong sàng lọc sớm trẻ tự kỷ nhằm cung cấp một góc nhìn tham chiếu với phương pháp sàng lọc hiện tại ở Việt nam.

USING ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN EARLY AUTISM SCREENING - ADVANCES AND CHALLENGES

Lam Thanh Hien¹, Tran Van Cong², Tran Gia Huy¹, Vu Dang Khoa¹, Nguyen Thanh Hien¹, Do Duc Hien², Hoang Van Nhan¹, Tran Van Thanh^{1*}

¹Lac Hong University, No. 10 Huynh Van Nghe, Bui Long Ward, Bien Hoa City, Dong Nai Province, Vietnam

²University of Education, Building G7, 144 Xuan Thuy Street, Hanoi, Vietnam

* Corresponding Author: thanhtran@lhu.edu.vn

ARTICLE INFO

Received: Apr 9th, 2024
Revised: Apr 22nd, 2024
Accepted: Apr 24th, 2024
Published: Mar 15th, 2025

KEYWORDS

Autism Screening;
Screening Autism using Machine Learning;
Screening Autism using image.

ABSTRACT

Early screening of autism spectrum disorder (ASD) remains a formidable challenge not only in Vietnam but also in many countries globally, particularly in nations lacking a robust healthcare infrastructure. In recent years, with the rapid advancement of information technology, numerous studies have emerged worldwide exploring the application of artificial intelligence (AI) to aid early screening processes. This report provides an overview of globally published research findings on the utilization of AI in early autism spectrum disorder screening. It offers a comparative perspective with the current screening methods employed in Vietnam, aiming to identify necessary steps for the future development of early screening capabilities utilizing technology in Vietnam.

Doi: <https://doi.org/10.61591/jslhu.21.451>

Available online at: <https://js.lhu.edu.vn/index.php/lachong>

1. GIỚI THIỆU

Rối loạn phổ tự kỷ (ASD) là rối loạn phát triển thần kinh theo WHO năm 2022 đã ảnh hưởng đến 1/100 trẻ em trên toàn thế giới [16], ở Mỹ theo CDC đến năm 2022 tỷ lệ này là 1/36 [17], xuất hiện ở thời thơ ấu và tồn tại đến tuổi trưởng thành. ASD được xác định bởi sự hiện diện của những khiếm khuyết trong tương tác và giao tiếp xã hội cũng như các kiểu hành vi và sở thích hạn chế và lặp đi lặp lại. Một số thể hiện có thể góp phần vào xác định ASD, chẳng hạn như các yếu tố sinh học thần kinh, di truyền, môi trường và nhận thức. Mặc dù các dấu hiệu ASD có thể được nhìn thấy ngay từ thời thơ ấu, chẩn đoán ASD thường được thực hiện 2 hoặc 3 năm sau khi xuất hiện các triệu chứng, ở độ tuổi trung bình là 4 [15]. Sự thể hiện về những khiếm khuyết về mặt xã hội và sự phát triển ngôn ngữ không điển hình trong ASD bắt nguồn từ bằng chứng khoa học của nó, và có thể là do sự giảm sút sự chú ý đối với kích thích xã hội và tương tác xã hội. Khiếm khuyết xã hội ASD bao gồm hạn chế giao tiếp bằng mắt, thay đổi sự chú ý, khó khăn trong việc thể hiện cảm xúc và giao tiếp xã hội, thiếu nụ cười khi giao tiếp xã hội và chuyển hướng đột ngột. Đặc biệt, trẻ mắc ASD có xu hướng giảm khả năng chú ý bằng mắt so với những trẻ phát triển bình thường, cũng như thay đổi sự chú ý liên quan đến việc nhìn theo ánh mắt, hướng về phía đồ vật hoặc cả hai. Quá trình theo dõi các đoạn hội thoại của ASD nhận thấy ASD dài dòng quá mức khi thể hiện một vấn đề, những người ASD cũng thường bỏ lỡ biểu hiện mỉm cười xã giao để đáp lại nụ cười của người đối thoại, điều này có liên quan đến việc mất khả năng định hướng ánh mắt và thể hiện nét mặt tích cực.

1.1 Sàng lọc ASD truyền thống về kỹ năng xã hội và chẩn đoán: Ưu điểm và hạn chế

1.1.1 Phương pháp sàng lọc ASD truyền thống

Xu hướng nghiên cứu liên quan đến các triệu chứng và sàng lọc bệnh tự kỷ ngày càng tăng trong ba thập kỷ qua. Trong hầu hết các công cụ sàng lọc ASD phổ biến đòi hỏi sự tham gia của nhiều bên liên quan, chẳng hạn như cha mẹ, trẻ em, người chăm sóc, bệnh nhân, bác sĩ lâm sàng, nhà tâm lý học và các chuyên gia chăm sóc sức khỏe khác, trong việc thực hiện các xét nghiệm sàng lọc, tính điểm, giải thích và diễn giải kết quả xét nghiệm, và đôi khi trong quá trình xử lý các lượt giới thiệu tiếp theo.

Bảng 1 - hiển thị sự so sánh giữa các công cụ sàng lọc ASD dành cho trẻ nhỏ. CHAT là phương pháp lâu đời nhất, được phát triển vào năm 1992, trong khi Q-CHAT-10 là phương pháp mới nhất. Hầu hết các phương pháp đều có bảng câu hỏi với từ 10 đến 70 mục liên quan đến hành vi, giao tiếp và điều kiện xã hội của ASD. STAT và ASIEP-3 là những phương pháp duy nhất sử dụng các hoạt động khác nhau để đánh giá hành vi của trẻ. Hầu hết các phương pháp sàng lọc đều mất khoảng 10–25 phút để hoàn thành,

ngoại trừ phương pháp ABC mất hơn 25 phút. CHAT và Q-CHAT-10 hiệu quả hơn các phương pháp khác xét về thời gian cần thiết để làm bài kiểm tra. ABC, CARS-2 và ASEIP-3 là những phương pháp toàn diện nhất hiện có để sàng lọc các cá nhân về hành vi tự kỷ, vì chúng bao phủ đối tượng rộng hơn so với các phương pháp hiện có khác. Hầu hết các phương pháp sàng lọc ASD đều không có sẵn miễn phí trên internet và khả năng tiếp cận bị hạn chế. Q-CHAT, CARS, CAST và CSBC-DP tương đối dễ truy cập hơn các phương pháp khác và có sẵn miễn phí trên internet để mọi người tải xuống. Các ứng dụng điện thoại thông minh sàng lọc ASD có giới hạn hiện có dành cho trẻ sơ sinh, trẻ mới biết đi và trẻ nhỏ. Về mặt hiệu lực, hầu hết tất cả các phương pháp sàng lọc đều có tỷ lệ độ nhạy chấp nhận được, dao động từ 70–100% và độ đặc hiệu từ 80% đến 100%.

Điểm đánh giá truyền thống dựa vào kinh nghiệm và cách giải thích của người thực hiện sàng lọc/đánh giá kiểm tra về các hành vi tương ứng của trẻ và báo cáo của phụ huynh, do đó yêu cầu về chuyên môn vững chắc của người kiểm tra trong lĩnh vực ASD, cũng như đào tạo lâm sàng về quy trình đánh giá ASD, rất được lưu ý khuyến khích để tránh việc phát hiện và giải thích sai các triệu chứng. Tuy nhiên, những hạn chế về phương pháp trong sàng lọc truyền thống ASD cũng dựa vào các biến số đo được chứ không chỉ phụ thuộc vào chuyên môn và đào tạo của người kiểm tra. Các biến được khai thác trong đánh giá ASD hiện tại thể hiện sự hiện diện hay vắng mặt trong hành vi của các triệu chứng rõ ràng chứ không phải đánh giá khách quan về nền tảng của triệu chứng hành vi. Ngoài ra, khuynh hướng mong muốn xã hội có thể ảnh hưởng đến tính trung thực của các câu trả lời trong đánh giá của cả trẻ em và người chăm sóc gia đình, vì họ có thể hành động hoặc báo cáo các triệu chứng khác với những gì được mong đợi, nhằm cố gắng được người khác đánh giá là có thiện cảm. Bên cạnh đó, đánh giá ASD truyền thống không phải lúc nào cũng nhạy cảm với chẩn đoán phân biệt, như trong trường hợp trẻ em có chức năng kém, thường bị chẩn đoán nhầm là ASD thay vì trẻ khuyết tật trí tuệ.



Hình 1. Sàng lọc sử dụng phương pháp truyền thống

Bảng 1. Tóm tắt các phương pháp sàng lọc sớm có sẵn cho trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ

PHƯƠNG PHÁP	KIỂU	PHÍ	SỐ MỤC	TUỔI	PHÚT	ĐỘ NHẢY	ĐỘ ĐẶC HIỆU	TRANG WEB	DI ĐỘNG
CHAT (Bảng test kiểm tra bệnh tự kỷ ở trẻ mới biết đi)	Bảng câu hỏi	K	14	18-24 tháng	8 đến 15	40%	98%	K	K
M-CHAT & M-CHAT-RF (Bảng test kiểm tra đã sửa đổi về bệnh tự kỷ ở trẻ mới biết đi và theo dõi)	Bảng câu hỏi		23	16–30 tháng	10 đến 20	95-97%	99%	K	K
Q-CHAT (Danh sách kiểm tra định lượng cho bệnh tự kỷ ở trẻ mới biết đi)	Bảng câu hỏi	K	25	18 đến 24 tháng	15 đến 20	88%	91%	C	K
Q-CHAT-10	Bảng câu hỏi	K	10	19 đến 24 tháng	5 đến 10	91%	89%	C	K
CAST (Kiểm tra hội chứng Asperger thời thơ ấu)	Bảng câu hỏi	K	37	5 đến 11 năm	15 đến 25	100%	97%	C	K
DBD-ES (Bảng test kiểm tra phát triển-Sàng lọc sớm)	Bảng câu hỏi	C	17	18 đến 48 tháng	10 đến 15	83%	48%	K	K
ESAT (Sàng lọc sớm các đặc điểm tự kỷ)	Bảng câu hỏi		14	16 đến 30 tháng	10 đến 15	88%	14%	K	K
PDDST-II (Bài kiểm tra sàng lọc rối loạn phát triển lan tỏa-Phiên bản thứ hai)	Bảng câu hỏi	C	22	18 đến 48 tháng	10 đến 20	92%	91%	K	K
ITC (Bảng test kiểm tra trẻ sơ sinh mới biết đi)	Bảng câu hỏi		24	6 đến 24 tháng	10 đến 15	89%	85%	K	K
ASIEP-3 (Công cụ sàng lọc bệnh tự kỷ để lập kế hoạch giáo dục - Phiên bản thứ ba)	Bảng câu hỏi & Hoạt động		47	2 đến 13 năm	Khác nhau	100%	81%	K	K
CSBS-DP (Hồ sơ phát triển thang đo hành vi biểu tượng và giao tiếp)	Bảng câu hỏi	C	24	6 đến 24 tháng	10 đến 15	78%	84%	C	K
STAT (Công cụ sàng lọc bệnh tự kỷ ở trẻ mới biết đi và trẻ nhỏ)	Hoạt động vui chơi	C	12	24 đến 36 tháng	15 đến 20	95%	73%	K	K
ESAT (Sàng lọc sớm các đặc điểm tự kỷ)	Bảng câu hỏi		14	16 đến 30 tháng	10 đến 15	88%	14%	K	K
ABC (Bảng test kiểm tra hành vi tự kỷ)	Bảng câu hỏi	C	57	3 đến 14 năm	20 đến 30	77%	91%	K	K

Ghi chú

-
- | | |
|---|--|
| • Kiểu: Cách triển khai phương pháp đánh giá. | • Phút: Thời gian thực hiện sàng lọc sớm tính bằng phút. |
| • Phí: Chi phí cần cho việc triển khai sàng lọc (K - Không; C - Có) | • Độ nhạy: khả năng phát hiện đúng các mẫu dương tính thực sự |
| • Số mục: Số các câu hỏi cần trả lời trong bảng. | • Độ đặc hiệu: khả năng xác định đúng những mẫu âm tính thực sự . |

1.1.2 Ưu điểm và hạn chế

Nhận xét: Phương pháp sàng lọc truyền thống chủ yếu dựa trên các bảng câu hỏi, người đánh giá thực hiện quan sát các hành vi của trẻ; Các phương pháp đã được nghiên cứu và hoàn thiện nên đã và đang thực hiện tốt hoạt động sàng lọc, chẩn đoán tự kỷ trên toàn thế giới.

Ưu điểm:

- Đây là các phương pháp sàng lọc chính thống và tốt nhất tại thời điểm hiện tại.
- Bảng test được xây dựng dựa vào việc mô tả các thể hiện và nhận dạng các hành vi theo lứa tuổi, đặc trưng của hệ tự kỷ, điều này dễ dàng được thực hiện bởi người thực hiện sàng lọc và sự chấp nhận của xã hội do bởi khả năng thể hiện rõ.
- Không yêu cầu điều kiện kỹ thuật phức tạp trong hoạt động sàng lọc.

Hạn chế

- Các phương pháp được xây dựng trên mô tả các thể hiện và nhận dạng các hành vi theo lứa tuổi vừa là ưu điểm và vừa là khuyết điểm của hệ thống, bởi dựa trên cơ sở này chỉ xác nhận được nó khi nó đã xảy ra và không thể xác định được nguyên nhân, nguồn gốc của việc phát sinh các thể hiện và các hành vi khác biệt đó.
- Các phương pháp sàng lọc sử dụng bảng biểu yêu cầu người thực hiện sàng lọc có kinh nghiệm tối thiểu để hiểu các mô tả trong bảng test dưới góc nhìn của người đánh giá đã được đào tạo, điều này không dễ dàng.
- Thông tin sử dụng để đánh giá được quan sát bởi người thực hiện đánh giá, điều này dễ phát sinh các yếu tố chủ quan, dựa trên các kinh nghiệm trước đó, dẫn đến việc chẩn đoán sai. Mặt khác thông tin cũng được lấy từ bố mẹ dẫn đến có xu hướng chủ quan, làm nhẹ để tránh những tác động của xã hội. Như vậy yếu tố chủ quan tác động lên hoạt động đánh giá dẫn đến hoạt động sàng lọc/đánh giá.
- Yêu cầu người đánh giá tiếp cận với người chăm sóc và trẻ, điều này dẫn đến tốn thời gian và kinh phí.
- Trạng thái sức khỏe của trẻ cũng là một yếu tố ảnh hưởng đến kết quả đánh giá.

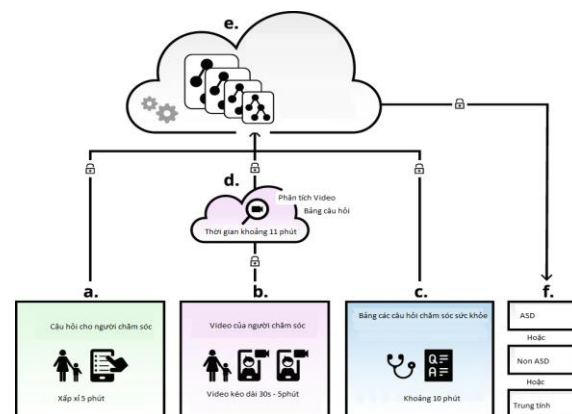
1.2 Sàng lọc sớm sử dụng trí tuệ nhân tạo và mô hình

1.2.1 Nhu cầu về phần mềm sàng lọc/chẩn đoán

Khoa học thần kinh nhận thức xã hội là lĩnh vực khoa học đầu tiên đưa ra ý tưởng rằng tương tác xã hội chủ yếu được thúc đẩy bởi các quá trình tiềm ẩn khác xa với nhận thức có ý thức; do đó, ý tưởng truyền thống về các mô hình nhận thức xã hội cho rằng con người có thể phân tích chính xác hành vi cũng như báo cáo cảm giác và niềm tin của mình đã lỗi thời. Trong những thập kỷ qua, những tiến bộ trong nghiên cứu ASD đã chỉ ra sinh lý bệnh cơ bản của ASD và xác định các dấu ấn sinh học rối loạn có thể xảy ra. Các quá trình ngầm hoặc dấu ấn sinh học thể hiện các dấu hiệu sinh học để phản ứng với các kích thích bên ngoài hoặc quá trình xử lý bên trong có thể được đo lường và tái tạo chính xác. Các bằng chứng gần đây cho thấy dấu ấn

sinh học có thể thực hiện các quy trình đánh giá, tạo điều kiện thuận lợi cho việc chẩn đoán sớm vì chúng đại diện cho các quá trình vô thức của não có thể tiết lộ ASD một cách khách quan. Nhu cầu tìm ra một phương pháp định lượng để đánh giá ASD đã mang lại những thách thức mới cho các nhà nghiên cứu, được phản ánh bởi sự gia tăng theo cấp số nhân của các nghiên cứu được công bố liên quan đến các biện pháp tiềm ẩn ở trẻ mắc ASD.

Việc ứng dụng công nghệ trong sàng lọc đã được các nhà khoa học Mỹ sử dụng để thiết kế phần mềm hỗ trợ sàng lọc tự kỷ với độ chính xác cao được chấp nhận sử dụng bởi cơ quan quản lý thực phẩm và dược phẩm (FDA) cấp phép sử dụng. Phần mềm này thực hiện phân tích các đặc điểm hành vi từ 3 thông tin đầu vào riêng biệt: Bảng câu hỏi dành cho người chăm sóc, 2 video ngắn các hoạt động tại nhà và một bản phân tích Bảng câu hỏi HCP (bảng câu hỏi nghiên cứu để đánh giá sức khỏe thần kinh và hành vi của các đối tượng tham gia) của bác sĩ riêng hoặc người được đào tạo sau khi đánh giá thông qua video để xác định trẻ bị ASD hoặc không bị ASD hoặc không xác định.



Hình 2. Mô hình hệ thống sàng lọc tự kỷ do các nhà Khoa học Mỹ phát triển và được FDA cấp phép

1.2.2 Kỹ thuật sàng lọc sử dụng hình thái khuôn mặt

Các nhà khoa học tại Đại học Missouri, người đã nghiên cứu chẩn đoán trẻ em bằng cách sử dụng đặc điểm khuôn mặt, phát hiện ra rằng trẻ tự kỷ có chung đặc điểm khuôn mặt đặc biệt so với trẻ không mắc tự kỷ (trẻ không tự kỷ).



Hình 3. Sàng lọc tự kỷ sử dụng đặc trưng và cảm xúc khuôn mặt

Dữ liệu ảnh khuôn mặt được dùng để xác định một số điểm mốc cơ bản, khoảng cách các điểm mốc đã được các nghiên cứu xác định có sự khác biệt giữa trẻ tự kỷ và không tự kỷ. Tập hợp các dữ liệu điểm mốc này của tập dữ liệu được thu thập trước đó được đưa vào huấn luyện làm mô hình AI nhằm sàng lọc thông qua đặc trưng khuôn mặt. Mô hình AI này được phát triển thành một phần mềm hoặc một trang Web để thực hiện việc thu thập dữ liệu ảnh từ đối tượng cần sàng lọc, thông qua mô hình đã được huấn luyện,

hiển thị kết quả sàng lọc: tự kỷ, không tự kỷ, không xác định.

Người thực hiện sàng lọc tiến hành chụp/upload ảnh đối tượng cần đánh giá vào phần mềm/trang web và nhận kết quả sau khoảng 1 phút.

1.2.3 Kỹ thuật sàng lọc sử dụng cảm xúc khuôn mặt

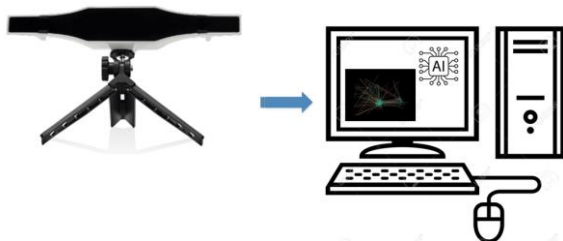
Phân loại cảm xúc tập trung vào phát triển các thuật toán tạo ra nhân cảm xúc (ví dụ vui hay buồn) từ khuôn mặt trong ảnh hoặc khung hình video. Những tiến bộ gần đây trong lĩnh vực thị giác máy tính đã góp phần phát triển các công cụ phân loại cảm xúc khác nhau có khả năng đóng một vai trò quan trọng trong sàng lọc di động cho trẻ em mắc tự kỷ.

Nghiên cứu của Marco Leo và cộng sự [3] cho thấy có sự tương quan mạnh mẽ giữa kết quả từ hệ thống tính toán và đánh giá của các nhà tâm lý học, chứng tỏ rằng hệ thống này có thể được sử dụng để đánh giá các biểu cảm cảm xúc ở trẻ ASD một cách khách quan. Để cải thiện khả năng khái quát hóa các mô hình nhận dạng biểu thức cho trẻ mắc ASD, Han và cộng sự [4] đã trình bày một phương pháp học chuyển giao. Kết quả của họ cho thấy phương pháp của họ có thể xác định chính xác hơn biểu hiện cảm xúc của trẻ mắc ASD.

Dữ liệu ảnh/video cảm xúc được gán nhãn và được huấn luyện sử dụng thuật toán học sâu để tạo ra mô hình AI sàng lọc thông qua cảm xúc khuôn mặt. Mô hình AI này được phát triển thành một phần mềm hoặc một trang Web để thực hiện việc thu thập dữ liệu ảnh/video từ đối tượng cần sàng lọc, thông qua mô hình đã được huấn luyện, hiển thị kết quả sàng lọc: tự kỷ, không tự kỷ, không xác định. Người thực hiện sàng lọc sử dụng hệ thống như Hình 3 tiến hành chụp/upload ảnh đối tượng cần đánh giá vào phần mềm/trang web và nhận kết quả sau khoảng 1 phút.

1.2.4 Kỹ thuật sàng lọc sử dụng di chuyển mắt

Một đặc trưng dễ dàng nhận thấy đối với trẻ tự kỷ là việc không tập trung khi quan sát hoặc việc chuyển hướng nhìn một cách đột ngột có thể lên đến 4 lần trên 1 giây. Đây có thể là một lý do làm cho các nghiên cứu về AI ứng dụng trong sàng lọc dựa trên sự di chuyển của mắt chiếm tỷ lệ lớn nhất.



Hình 4. Hệ thống sàng lọc tự kỷ sử dụng quỹ đạo di chuyển con người mắt

Một thiết bị chuyên dụng sử dụng tia hồng ngoại dò con người của mắt ghi nhận lại sự di chuyển của con người mắt khi quan sát một đối tượng. Quỹ đạo di chuyển này được thu thập và đưa vào huấn luyện với những mạng AI khác

nhau tạo ra những mô hình nhận dạng được các quỹ đạo đặc trưng của tự kỷ. Mô hình này được phát triển thành một phần mềm chạy trên máy tính kết hợp với thiết bị eye tracker chuyên dụng để thực hiện sàng lọc tự kỷ.

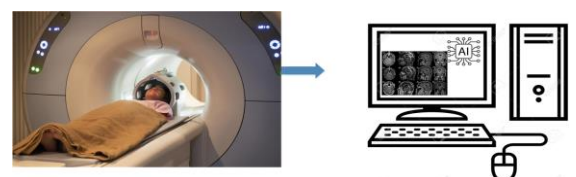
Bên cạnh việc sử dụng camera chuyên dụng, hiện tại một số nghiên cứu đang hướng đến việc sử dụng camera thường để phát hiện các quy luật di chuyển của mắt. Nếu điều này thực hiện được có thể dẫn đến việc loại bỏ thiết bị chuyên dụng, ứng dụng việc sàng lọc ngay trong điều kiện thường. Tuy nhiên tốc độ đáp ứng của camera trong việc phát hiện sự di chuyển của mắt đang là một trở ngại cần khắc phục.

1.2.5 Kỹ thuật sàng lọc sử dụng hình ảnh y tế

Kỹ thuật hình ảnh thần kinh là một loại phương pháp chẩn đoán ASD khác được các chuyên gia ưa thích. Trong thập kỷ gần đây, nhiều nghiên cứu khác nhau để chẩn đoán ASD đã được tiến hành trên dữ liệu hình ảnh thần kinh (cấu trúc và chức năng). Phân tích giải phẫu và kết nối cấu trúc của các vùng não bằng hình ảnh thần kinh cấu trúc là một công cụ thiết yếu để nghiên cứu các rối loạn cấu trúc của não trong ASD. Các công cụ chính để chụp ảnh cấu trúc não là kỹ thuật chụp cộng hưởng từ.

Giải phẫu não được nghiên cứu bằng hình ảnh MRI cấu trúc (sMRI) và các kết nối giải phẫu được đánh giá bằng hình ảnh MRI kéo căng khuếch tán (DTI-MRI). Điều tra hoạt động và kết nối chức năng của các vùng não bằng phương pháp chụp ảnh thần kinh chức năng cũng có thể được sử dụng để nghiên cứu ASD. Các công cụ chẩn đoán chức năng não là những phương pháp tiếp cận cơ bản hơn là các phương pháp cấu trúc để nghiên cứu ASD.

Phương thức cơ bản nhất của chụp ảnh thần kinh chức năng là điện não đồ (EEG), ghi lại hoạt động điện của não từ da đầu với độ phân giải thời gian cao (theo thứ tự mili giây). Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng việc sử dụng tín hiệu EEG để chẩn đoán ASD rất hữu ích. MRI chức năng (fMRI) là một trong những phương thức hình ảnh hứa hẹn nhất trong các rối loạn chức năng não, được sử dụng làm trạng thái nghỉ (T-fMRI) hoặc dựa trên nhiệm vụ (rs-fMRI). Các kỹ thuật dựa trên fMRI có độ phân giải không gian cao (theo thứ tự milimet) nhưng độ phân giải thời gian thấp do phản ứng chậm của hệ thống huyết động của não cũng như hạn chế về thời gian chụp ảnh fMRI và không lý tưởng để ghi lại động thái nhanh của não các hoạt động. Ngoài ra, những kỹ thuật này có độ nhạy cao đối với các tạo tác chuyển động. Cần nhấn mạnh rằng phù hợp với các nghiên cứu, ba phương thức ít phổ biến hơn là ghi điện vỏ não (ECoG), quang phổ cận hồng ngoại chức năng (fNIRS) và Ghi não từ (MEG) cũng có thể đạt được hiệu suất hợp lý trong ASD chẩn đoán.



Hình 5. Sàng lọc tự kỷ sử dụng ảnh y tế MRI/fMRI

Hình ảnh có độ phân giải cao được tạo ra bằng công nghệ MRI cung cấp thông tin chi tiết về cấu trúc của não. Các thuộc tính hình thái khác nhau, chẳng hạn như thể tích, diện tích, độ dày, độ cong và chỉ số gấp của các vùng khác nhau được sử dụng rộng rãi làm đặc điểm của từng đối tượng cho nhiệm vụ phân loại. Những tính năng này có thể được trích xuất dễ dàng từ các công cụ, chẳng hạn như FreeSurfer. FreeSurfer là một công cụ mã nguồn mở được tự động hóa để trích xuất các đặc điểm chính trong não bằng cách cung cấp quá trình tiền xử lý đầy đủ để thu được các đặc điểm hình thái. Quá trình tiền xử lý bao gồm loại bỏ kỹ năng, phân chia chất trắng xám, tái tạo bề mặt vỏ não và ghi nhận vùng.

Ảnh dữ liệu được của các đối tượng thường và tự kỷ được thu thập và sử dụng mô hình học máy/deep learning để tìm ra quy luật và mô hình phân loại. Mô hình AI này được phát triển thành một phần mềm hoặc một trang Web để người chẩn đoán/sàng lọc (không cần kiến thức chuyên môn của các bác sĩ đọc ảnh MRI/fMRI/MEG, ...) đọc được kết quả phân loại và hiển thị kết quả sàng lọc: tự kỷ, không tự kỷ, không xác định. Nếu không tính thời gian chụp ảnh MRI, thời gian thực hiện kỹ thuật đưa dữ liệu ảnh vào để hệ thống/phần mềm có thể phân loại và nhận kết quả sau khoảng 1 phút.

1.2.6 Kỹ thuật sàng lọc sử dụng video các hành vi

Năm 2023 các nhà khoa học trường Đại học Công nghệ Queensland (Queensland University of Technology) ở Úc đã báo cáo kết quả sử dụng công nghệ AI trong sàng lọc tự kỷ thông qua video các hành vi trẻ thể hiện. Dữ liệu video về các hành vi trẻ tự kỷ được thu thập, đặt tên và huấn luyện mạng AI để nhận dạng. Hệ thống sử dụng camera để quay lại hoạt động của trẻ trong môi trường sinh hoạt bình thường



Hình 6. Sàng lọc sử dụng video các hành vi

Dữ liệu ảnh khuôn mặt được dùng để xác định một số điểm mốc cơ bản, khoảng cách các điểm mốc đã được các nghiên cứu xác định có sự khác biệt giữa trẻ tự kỷ và không tự kỷ. Tập hợp các dữ liệu điểm mốc này của tập dữ liệu được thu thập trước đó được đưa vào huấn luyện làm mô hình AI nhằm sàng lọc thông qua đặc trưng khuôn mặt. Mô hình AI này được phát triển thành một phần mềm hoặc một trang Web để thực hiện việc thu thập dữ liệu ảnh từ đối tượng cần sàng lọc, thông qua mô hình đã được huấn luyện, hiển thị kết quả sàng lọc: tự kỷ, không tự kỷ, không xác định.

Người thực hiện sàng lọc tiến hành chụp/upload ảnh đối tượng cần đánh giá vào phần mềm/trang web và nhận kết quả sau khoảng 1 phút.

2. PHƯƠNG PHÁP THỰC HIỆN

Dựa trên mục tiêu của đề tài chúng tôi hoạch định có các sàng lọc dựa trên đặc trưng khuôn mặt, dựa trên di chuyển của mắt, dựa trên video và dựa trên hình ảnh y tế.

- Với đặc trưng khuôn mặt, chúng tôi sử dụng tổ hợp tìm kiếm Machine learning (học máy), Deep learning (học sâu), ASD/Autism classification (phân loại tự kỷ), screening facial feature (sàng lọc đặc trưng khuôn mặt), review (tổng quan).
- Với sàng lọc dựa trên sự di chuyển của mắt chúng tôi tìm kiếm với tổ hợp các từ khóa: Machine learning, Deep learning, ASD/Autism classification, screening, eye movements (di chuyển mắt), eye tracking (dò di chuyển mắt), review.
- Với sàng lọc dựa trên hình ảnh y tế chúng tôi tìm kiếm với tổ hợp các từ khóa: Machine learning, Deep learning, ASD/Autism classification (phân loại), screening (sàng lọc), MRI, fMRI, review.
- Với sàng lọc dựa trên video chúng tôi tìm kiếm với tổ hợp các từ khóa: Machine learning, Deep learning, ASD/Autism classification, screening, video, review.

Sau khi thực hiện tìm kiếm với các keyword, chúng tôi tổng hợp để xác định điểm chung của các phương pháp từ đó chỉ ra nguyên tắc vận hành của phương pháp và cuối cùng là những thông số thể hiện độ chính xác của phương pháp đó trong sàng lọc.

3. KẾT QUẢ

Bảng 2. Tóm tắt các phương pháp sàng lọc sớm sử dụng trí tuệ nhân tạo và hiệu quả

PHƯƠNG PHÁP	ĐỘ TUỔI	ĐỘ ĐẶC HIỆU (%)	THỜI GIAN	YÊU CẦU ĐẶC BIỆT	NHẬN XÉT	ƯU ĐIỂM	HẠN CHẾ
Phần mềm sàng lọc tự kỷ [13]	>24	95%[13]	>30 phút	Điện thoại hoặc máy tính có camera	- Phần mềm sử dụng thiết bị di động đóng vai trò cung cấp thông tin người cần sàng lọc (trả lời các câu hỏi, video) từ người chăm sóc cho hệ thống. - Phần mềm cho phép bác sĩ/người thực hiện sàng lọc được đào tạo tham gia quá trình chẩn đoán.	- Thời gian thực hiện ngắn. - Không sử dụng người tham gia hỗ trợ đánh giá. - Khách quan trong việc sàng lọc.	- Cần kết nối hệ thống với người có khả năng sàng lọc thông qua video; - Thời gian sàng lọc/chẩn đoán bên cạnh thời gian người chăm sóc trả lời các câu hỏi, còn bao gồm cả thời gian phản hồi của các thành viên đánh giá xem video. - Việc trả lời các câu hỏi của người chăm sóc và hoạt động chẩn đoán qua video làm hoạt động sàng lọc bị ảnh hưởng bởi tính chủ quan và môi trường.
Đặc trưng khuôn mặt [1], [2], [14]	6-12 tuổi	98,80% [2]	1 phút	Điện thoại hoặc máy tính có camera	Mô hình AI được sử dụng để sàng lọc tự kỷ dựa trên khuôn mặt, mặc dù đã được xác định thông qua nghiên cứu khoa học, tuy nhiên vẫn chưa thuyết phục.	- Không yêu cầu thiết bị chuyên dụng - Người thực hiện sàng lọc không cần phải đi đến các bệnh viện hoặc nơi sàng lọc.	- Thông tin ảnh khuôn mặt bị ảnh hưởng bởi cách chụp, cường độ ánh sáng, màu da, chủng tộc,... - Khó khăn trong việc thu thập tập dữ liệu đầy đủ phù hợp với từng cộng đồng do rào cản văn hóa, phong tục.
Cảm xúc khuôn mặt [3], [4]	6-24 tháng	87,16% [3]	1 phút	Điện thoại hoặc máy tính có camera	- Tập dữ liệu chưa thống nhất hoặc chưa công bố. - Đây là hướng nghiên cứu nhiều tiềm năng.		- Thời gian sàng lọc ngắn, không đòi hỏi thiết bị chuyên dụng, phù hợp phổ cập sàng lọc. - Chưa tạo được niềm tin với người sử dụng
Video hành vi [10], [11]	16-30 tháng tuổi	72% [11]	1 phút	Điện thoại hoặc máy tính có camera	- Người thực hiện sàng lọc không cần phải đi đến các bệnh viện hoặc nơi sàng lọc. - Mô hình AI được sử dụng để sàng lọc tự kỷ dựa trên khuôn mặt, mặc dù đã được xác định thông qua nghiên cứu khoa học, tuy nhiên vẫn chưa thuyết phục.	Dựa trên hoạt động sàng lọc trên cơ sở hành vi nên dễ dàng tạo được niềm tin với người dùng.	Khó khăn về mặt kỹ thuật trong kết hợp nhiều kỹ thuật trong xây dựng mô hình sàng lọc.

Di chuyển mắt [5], [6], [12]	24-72 tháng	92% [12]	10 phút	eye tracker và điện thoại hoặc máy tính.	• Phương pháp có đa dạng thiết bị dò quỹ đạo mắt và đa dạng mô hình AI, học máy, học sâu trong xây dựng mô hình nhận dạng. • Thời gian thực hiện ngắn. • Không sử dụng người môn. tham gia hỗ trợ đánh giá. • Khách quan trong việc sàng lọc. • Thiết bị chuyên dụng trong việc chụp MRI/fMRI/MGE, ... nào.
Hình ảnh y tế [7], [8], [9]	18-35 tháng	93% [7]	15 phút	Máy MRI/fMRI chụp	• Người thực hiện sàng lọc không cần phải đi đến các bệnh viện hoặc nơi sàng lọc. • Mô hình AI được sử dụng để sàng lọc tự kỷ dựa trên khuôn mặt, mặc dù đã được xác định thông qua nghiên cứu khoa học, tuy nhiên vẫn chưa thuyết phục. • Người thực hiện sàng lọc không cần phải đi đến các bệnh viện hoặc nơi sàng lọc. • Quy trình thực hiện đòi hỏi có chuyên môn. • Thời gian sàng lọc dài, cần thiết bị chuyên dụng, không phù hợp với việc phổ cập sàng lọc ở tuyến cơ sở.

Ghi chú

- Độ chính xác: Độ chính xác của phương pháp khi thực hiện sàng lọc.
- Thời gian: thời gian trung bình cho hoạt động sàng lọc tự kỷ tương ứng với từng phương pháp.
- Yêu cầu đặc biệt: Yêu cầu các thiết bị cần sử dụng cho hoạt động sàng lọc.
- Độ đặc hiệu: khả năng xác định đúng mẫu **âm tính thực sự**

4. THẢO LUẬN

Trong những năm gần đây, việc áp dụng trí tuệ nhân tạo (AI), đặc biệt là các phương pháp học máy (ML - viết tắt của Machine Learning – Học máy, là một nhánh của AI tập trung vào việc phát triển các thuật toán và mô hình để giúp máy tính học hỏi từ dữ liệu mà không cần lập trình cụ thể cho mỗi nhiệm vụ) và học sâu (DL-viết tắt của Deep Learning, một nhánh của Machine Learning, trong đó các mô hình học máy có nhiều lớp ẩn được sử dụng để xử lý và phân tích dữ liệu), vào sàng lọc rối loạn phổ tự kỷ (ASD) đã đạt được nhiều tiến bộ đáng kể. Các phương pháp sử dụng ML/DL cho các đặc điểm hình thái khuôn mặt, cảm xúc và hành vi đã mở ra hướng tiếp cận mới cho việc phát hiện sớm tự kỷ. Phương pháp nhận diện khuôn mặt dựa trên phân tích các điểm mốc và hình thái đặc trưng của trẻ tự kỷ so với trẻ không tự kỷ đã chứng minh tính hiệu quả, đặc biệt là khi được kết hợp với công nghệ nhận diện cảm xúc. Bằng cách phân tích biểu hiện cảm xúc thông qua ảnh hoặc video, những mô hình này có thể phát hiện các bất thường trong khả năng giao tiếp cảm xúc của trẻ - một trong những biểu hiện quan trọng của ASD.

Tương tự, phương pháp theo dõi hành vi thông qua video cũng giúp xác định các dấu hiệu bất thường trong hoạt động của trẻ. Nhờ vào sự phát triển của thị giác máy tính và các thuật toán ML/DL, các hành vi như chuyển động, tương tác xã hội và ngôn ngữ cơ thể có thể được ghi lại và phân tích tự động. Phương pháp này có ưu điểm là không yêu cầu thiết bị chuyên dụng phức tạp và có thể triển khai trong môi trường tự nhiên của trẻ.

Phương pháp theo dõi chuyển động mắt, sử dụng các thiết bị eye-tracker hoặc camera hồng ngoại, cũng đã đạt được kết quả đáng khích lệ. Trẻ tự kỷ thường có xu hướng tránh giao tiếp bằng mắt hoặc có các chuyển động mắt bất thường, và những thiết bị này có thể ghi lại quỹ đạo di chuyển của mắt để phân tích các đặc điểm liên quan. Đây là một trong những phương pháp có tiềm năng lớn nhờ tính khách quan và ít phụ thuộc vào sự đánh giá chủ quan của người thực hiện sàng lọc.

Về mặt y học, việc sử dụng các kỹ thuật chụp ảnh thần kinh như MRI/fMRI để phân tích cấu trúc và chức năng não cũng đã giúp xác định các bất thường trong hoạt động não bộ của trẻ tự kỷ. Các thuật toán DL được áp dụng vào phân tích dữ liệu hình ảnh MRI/fMRI đã cung cấp các thông tin chi tiết về sự kết nối và phát triển não bộ, từ đó hỗ trợ trong việc chẩn đoán ASD.

Tuy nhiên, dù có nhiều ưu điểm, các phương pháp sàng lọc dựa trên ML/DL vẫn gặp phải một số thách thức về thuật toán và dữ liệu. Một trong những hạn chế lớn nhất là độ chính xác của mô hình phụ thuộc nhiều vào chất lượng và độ phong phú của dữ liệu huấn luyện. Ở Việt Nam, việc thu thập dữ liệu phù hợp để huấn luyện các mô hình này gặp nhiều khó khăn do thiếu các bộ dữ liệu lớn, đa dạng và "sạch". Dữ liệu thường bị hạn chế về mặt số lượng, tính đại diện, hoặc có sự sai lệch do điều kiện văn hóa, môi trường khác nhau. Điều này dẫn đến các mô hình không được tối ưu hóa cho việc áp dụng rộng rãi, đặc biệt là khi triển khai trong môi trường mới hoặc khác biệt so với nơi dữ liệu gốc được thu thập.

Một vấn đề khác là các thuật toán hiện tại dù có thể đạt độ chính xác cao trong điều kiện lý tưởng, nhưng khi áp dụng vào môi trường thực tế thường gặp phải những yếu tố gây nhiễu. Ví dụ, nhận diện khuôn mặt có thể bị ảnh hưởng bởi ánh sáng, chất lượng hình ảnh, hoặc các yếu tố về nhân khẩu học như chủng tộc, màu da. Tương tự, các kỹ thuật phân tích chuyển động mắt hoặc hành vi thông qua video cũng có thể bị ảnh hưởng bởi chất lượng video, môi trường quay, và các yếu tố không mong muốn khác.

Do đó, một hướng nghiên cứu quan trọng trong tương lai là tập trung vào việc nâng cao độ chính xác của các mô hình ML/DL thông qua việc cải tiến thuật toán, tối ưu hóa các bộ điều khiển và phát triển các phương pháp mới để xử lý dữ liệu không đồng nhất. Bên cạnh đó, cần có sự đầu tư trong việc xây dựng các bộ dữ liệu Việt Nam, bao gồm các dữ liệu về khuôn mặt, hành vi, cảm xúc, và hình ảnh y tế phù hợp với điều kiện địa phương. Việc phát triển các bộ dữ liệu riêng biệt cho Việt Nam không chỉ giúp mô hình hoạt động hiệu quả hơn mà còn đảm bảo tính chính xác và khách quan trong quá trình sàng lọc.

Ngoài ra, các công cụ phối hợp giữa các phương pháp khác nhau cũng là một hướng đi đầy triển vọng. Sự kết hợp giữa các phương pháp phân tích hình thái khuôn mặt, chuyển động mắt, và hành vi của trẻ có thể giúp tăng cường tính chính xác của việc sàng lọc ASD. Việc tích hợp các công cụ này vào một hệ thống hoàn chỉnh sẽ cung cấp một cái nhìn toàn diện hơn về các biểu hiện của ASD, từ đó giúp cải thiện khả năng phát hiện sớm và giảm thiểu tỷ lệ bỏ sót hoặc chẩn đoán sai.

5. KẾT LUẬN

Việc sàng lọc và chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ (ASD) hiện nay vẫn phụ thuộc nhiều vào quan sát hành vi và các phương pháp truyền thống, điều này dẫn đến tỷ lệ sai số có thể lên đến 25%, ngay cả đối với những chuyên gia giàu kinh nghiệm. Sự thiếu vắng các dấu ấn sinh học cụ thể khiến việc chẩn đoán dựa trên hành vi dễ bị ảnh hưởng bởi các yếu tố chủ quan. Để khắc phục điều này, các nghiên cứu đã và đang sử dụng trí tuệ nhân tạo (AI), kết hợp kiến thức y học lâm sàng và công nghệ hiện đại, nhằm tăng cường khả năng phát hiện chính xác và giảm thiểu chi phí, thời gian thực hiện.

Trong báo cáo này, các phương pháp sàng lọc ứng dụng AI như phân tích khuôn mặt, cảm xúc, hành vi, chuyển động mắt, và hình ảnh y tế (MRI/fMRI) đã cho thấy nhiều tiềm năng trong việc phát hiện sớm ASD. Tuy nhiên, việc ứng dụng các phương pháp này vẫn còn đối diện với nhiều thách thức, bao gồm độ chính xác của các thuật toán và khó khăn trong việc thu thập dữ liệu phù hợp, đặc biệt là ở các quốc gia như Việt Nam.

Do đó, trong tương lai, cần tiếp tục nâng cao độ chính xác của các bộ điều khiển và phát triển bộ dữ liệu phong phú, phù hợp với điều kiện địa phương. Đồng thời, nghiên cứu và phát triển các công cụ tích hợp nhiều phương pháp sẽ giúp cung cấp một giải pháp sàng lọc toàn diện hơn, nhằm hỗ trợ hiệu quả hơn cho việc phát hiện và chẩn đoán sớm ASD. Mặc dù nghiên cứu về tự kỷ và AI còn mới mẻ,

nhưng với những tiến bộ trong công nghệ và sự hợp tác giữa các chuyên gia, chúng ta có thể kỳ vọng vào những cải tiến lớn trong tương lai gần.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Li, B. et al. A facial affect analysis system for autism spectrum disorder. In Proc. *IEEE International Conference on Image Processing (ICIP)*. 4549–4553 (2019)
- [2] Shukla, P et al. A Deep Learning frame-work for recognizing developmental disorders. In Proc. *IEEE Winter Conference on Applications of Computer Vision (WACV)*. 705–714 (2017)
- [3] Leo M, et al. Computational analysis of deep visual data for quantifying facial expression production. *Appl. Sci.* 2019;9:4542. DOI: doi: 10.3390/app9214542.
- [4] Han, J. et al. Affective computing of children with autism based on feature transfer In Proc. *5th IEEE International Conference on Cloud Computing and Intelligence Systems (CCIS)*. 845–849 (2018)
- [5] Murias M, et al. Validation of eye-tracking measures of social attention as a potential biomarker for autism clinical trials. *Autism Res.* 2018;11:166–174. DOI: doi: 10.1002/aur.1894
- [6] Chawarska K, Macari S, Shic F. Decreased spontaneous attention to social scenes in 6-month-old infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Biol. Psychiatry.* 2013;74:195–203. DOI: doi: 10.1016/j.biopsych.2012.11.022
- [7] Durrleman S, et al. Toward a comprehensive framework for the spatiotemporal statistical analysis of longitudinal shape data. *Int. J. Comput. Vis.* 2013;103:22–59. DOI: doi: 10.1007/s11263-012-0592-x
- [8] Ahmadi, S et al. Connectivity abnormalities in autism spectrum disorder patients: a resting state fMRI study. In Proc. 22nd Iranian Conference on Electrical Engineering (ICEE). 1878–1882 (2014)
- [9] Marjane Khodatars et al. Deep learning for neuroimaging-based diagnosis and rehabilitation of Autism Spectrum Disorder: A review. In *Computers in Biology and Medicine*
- [10] Chen, S. & Zhao, Q. Attention-based autism spectrum disorder screening with privileged modality. In Proc. *IEEE/CVF International Conference on Computer Vision (ICCV)*. 1181–1190 (2019)
- [11] Vyas, K. et al. Recognition of atypical behavior in autism diagnosis from video using pose estimation over time. In Proc. IEEE 29th International Workshop on Machine Learning for Signal Processing (MLSP). 1-6 (2019).
- [12] Jiang, M. & Zhao, Q. Learning visual attention to identify people with autism spectrum disorder. In Proc. IEEE International Conference on Computer Vision (ICCV). 3287–3296 (2017).
- [13] Jonathan T. Megerian, et al, Evaluation of an artificial intelligence-based medical device for diagnosis of autism spectrum disorder. In *npj Digital Medicine*
- [14] Trần Văn thành và cộng sự. Một kỹ thuật sàng lọc trẻ tự kỷ dựa trên đặc trưng khuôn mặt. Hội nghị Fair. (2023)
- [15] Goldstein, S., & Ozonoff, S. (Eds.). (2018). *Assessment of autism spectrum disorder*. Guilford Publications
- [16] World Health Organization. (15 November 2023). *Autism*. World Health Organization. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>
- [17] Centers for Disease Control and Prevention (2023). *Data and Statistics on Autism Spectrum Disorder*, CDC, <https://www.cdc.gov/autism/data-research/>