
孤独症谱系障碍研究取得新进展

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/39808.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

孤独症谱系障碍研究取得新进展。Phelan-McDermid综合征（PMS）是孤独症谱系障碍的一种，通常由22号染色体长臂远端缺失引发。该区段内的SHANK3基因已被确认为致病的主效基因。

近日，中国科学院深圳先进技术研究院等通过系统解析F1代SHANK3杂合突变猴，揭示了SHANK3相关孤独症谱系障碍的异质性，并建立了具有应用前景的生物标志物，为理解相关神经发育障碍提供了重要依据，同时也为临床评估和干预策略的开发提供了新的思路。

团队建立了基于非人灵长类动物行为学、神经电生理以及影像学的高通量、跨模态表型分析系统。结合半自动化睡眠记录分析与基于深度学习的行为表型分析方法，团队发现突变猴呈现出与PMS患者相似的特征。

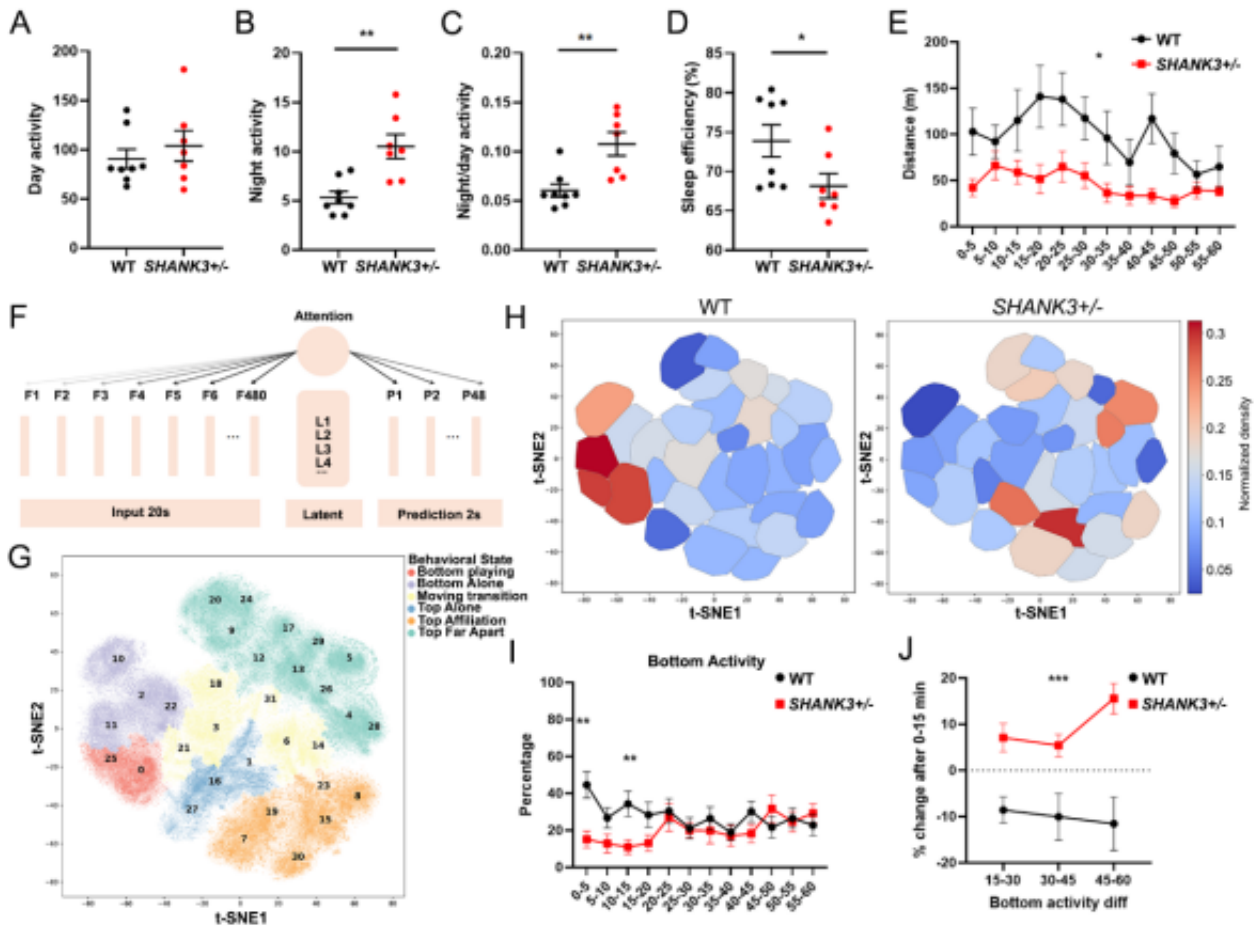
通过失匹配负波听觉任务，团队发现SHANK3杂合突变猴的初级听觉输入反应显著变弱，其对新异刺激辨别能力显著下降。静息态功能磁共振影像显示多个视觉相关皮层区域以及听觉皮层存在局部功能连接增强。这些结果显示SHANK3缺失可能导致感知觉功能异常。

研究显示SHANK3杂合突变猴在基础工作记忆任务中表现与对照组类似，但在空间搜索工作记忆和配对联想记忆任务中存在明显缺陷，尤其是在学习新内容的过程中表现出认知灵活性下降。

通过多任务阵列系统评估SHANK3杂合突变猴的孤独症相关表型，团队发现F1代突变猴除了与野生型对照组有差异外，突变猴个体之间也存在显著的表型异质性。同时，观察到听觉任务与配对联想任务之间存在着显著相关性，提示神经生理与认知缺陷之间可能存在关联性。

相关研究成果在线发表在《神经元》（Neuron）上。研究工作得到国家自然科学基金委等的支持。

[论文链接](#)



SHANK3^{+/-} 突变猴存在睡眠障碍、探索行为降低及社会功能受损

研究团队单位：深圳先进技术研究院

更多科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发