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转发