
探索自闭症的漫长而曲折之路MDPI NeuroSci

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/42437.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！

探索自闭症的漫长而曲折之路MDPI NeuroSci。 论文标题：The Long and Winding Road to Understanding Autism

论文链接：<https://doi.org/10.3390/neurosci6030084>

期刊名称：NeuroSci

期刊主页：<https://www.mdpi.com/journal/neurosci>

自闭症谱系障碍（ASD）是当代神经科学中最复杂的挑战之一。来自墨西哥韦拉克鲁斯大学脑研究所及美国亚利桑那大学的研究团队在NeuroSci期刊发表叙述性综述，以披头士乐队歌曲标题为叙事线索，从历史沿革、胚胎起源到成人认知，系统探讨了自闭症的生物学、发育与社会维度，并指出自闭症不仅是生物医学问题，更是涉及教育、人权与身份认同的广泛社会议题。

一、历史与定义演变

1911年，Bleuler首次使用autism一词描述精神分裂症患者的现实回避。1926年，Sukhareva描述了具有分裂样特征的儿童，聚焦社交与运动困难。1943年，Kanner将自闭症定义为独立神经发育障碍，核心特征包括社交互动缺陷、重复刻板行为及沟通困难。1944年，Asperger描述了类似特征的儿童群体，1994年被DSM-IV正式纳入。2013年，DSM-5将Asperger综合征归入更广泛的ASD框架，确立两大核心诊断域，并划分三个支持等级。

二、病因学：基因与环境

ASD病因涉及遗传、环境与神经发育因素的复杂交互。高置信度风险基因包括CHD8（最常突变，与巨头畸形、发育迟缓相关）、SHANK3（编码突触支架蛋白，与Phelan-McDermid综合征相关）、NRXN1（编码突触前黏附蛋白）及FOXP家族（参与语言与认知调控）。环境因素方面，母体肥胖、孕期感染、空气污染、农药、重金属暴露、丙戊酸及SSRI使用、叶酸与维生素D缺乏均与ASD风险升高相关。

三、性别差异

ASD男女比例通常为4:1或3:1。X染色体变异、Y染色体剂量效应、产前睾酮暴露及雌激素神经保护作用均被纳入解释。女性保护效应假说认为女性需积累更多遗传风险才表现临床特征。女性患

者更常采用掩饰策略，加之诊断工具主要基于男性表现开发，导致女性ASD常被漏诊或延迟诊断。

四、脑结构与连接

ASD涉及多脑区改变：约14-34%儿童出现巨头畸形，2-4岁时脑容量较典型发育儿童大约10%；皮层折叠异常、微小柱组织异常；尾状核体积变化与刻板行为相关；杏仁核加速生长与社交缺陷相关；下丘脑灰质减少与催产素系统异常相关；脑干听觉反应延迟；小脑浦肯野细胞减少与社交沟通及重复行为相关。

五、镜像神经元系统

镜像神经元在执行与观察同一动作时均被激活，被认为是动作理解、模仿与共情的神经基础。破碎镜像假说认为其功能障碍导致ASD社交困难，但近期研究提示并非全局性破碎，而是特定情境下的选择性损伤。EP-M模型与STORM模型分别强调预测缺陷与前额叶自上而下调控异常。

六、动物模型

Shank3、Fmr1、Mecp2等基因突变小鼠揭示了突触失调与兴奋/抑制平衡紊乱；产前丙戊酸暴露及母体免疫激活模型再现社交障碍与重复行为；非人灵长类模型适用于复杂社交行为研究；斑马鱼、果蝇、鸣禽用于特定ASD过程研究。丰富环境干预可改善行为异常，支持早期行为治疗价值。

七、神经营养因子与肠道微生物

BDNF等神经营养因子在神经元存活与突触可塑性中发挥关键作用，Trk与p75NTR信号平衡失调参与ASD病理生理。肠道微生物群通过肠-脑轴调控免疫与神经发育，ASD患者胃肠道症状患病率较高，益生菌与饮食干预显示出初步前景。

八、结论与展望

自闭症以其复杂性与异质性挑战着传统诊断与干预框架。科学已从分类模型走向维度模型，从孤立脑区理论走向动态网络模型。然而，早期诊断仍被延迟，循证干预可及性有限，全生命周期支持常被忽视。未来研究应优先考虑跨学科与社区参与式研究，由自闭症个体自身的声音引导，从研究自闭症转向与自闭症社区共同创造知识。

期刊介绍

NeuroSci (ISSN: 2673-4087) 期刊涵盖神经病学和神经科学领域的研究，旨在为全球科学家提供一个学术出版和交流平台，以促进神经病学和神经科学领域的发展。目前，期刊已被ESCI (Web of Science)、PMC、PubMed等重要数据库收录。



主编：Dr. François Ichas

Institut des Maladies Neurodégénératives, CNRS et Université de Bordeaux, Bordeaux, France

2025 Impact Factor : 1.9

Time to First Decision : 24.1 Days

Acceptance to Publication : 2.8 Days

来源：NeuroSci

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