

血清相关因子在儿童自闭症诊断中的应用价值

尹艺容 吕长辉^(通讯作者)

吉林市人民医院 吉林 132000

【摘要】目的：通过检测自闭症儿童的血清相关因子 BDNF 及 GABA，分析该类因子与自闭症的相关性；方法：回顾性选取 2024 年 1 月至 2025 年 12 月 xx 医院收治的 40 例儿童自闭症患者，另选取同期在某院进行体检筛查的 40 例健康儿童设为健康对照组，对两组儿童分别进行脑源性神经营养因子（BDNF）及γ-氨基丁酸（GABA）检测，并以儿童孤独症评定量表（CARS）及孤独症诊断观察量表（ADOS-2）对自闭症儿童进行病症严重程度分级，进而比较 BDNF 及 GABA 水平；结果：与健康对照组相比较，自闭症组的 BDNF 水平较高而 GABA 水平较低（ $P<0.05$ ）。在 CARS 评分中，轻中度组的 BDNF 水平较低而 GABA 水平较高（ $P<0.05$ ）；ADOS-2 评分中，轻微异常组儿童的 BDNF 水平更低而 GABA 水平更高（ $P<0.05$ ）；结论：儿童自闭症患者的病情进展与血清 BDNF 及 GABA 存在相关性，BDNF 水平越高、GABA 水平越低表明患儿自闭症越严重。

【关键词】：儿童；自闭症；脑源性神经营养因子；γ-氨基丁酸；相关性

DOI:10.12417/2705-098X.26.15.095

Application Value of Serum-related Factors in the Diagnosis of Childhood Autism

Yin Yirong,LüChanghui^(Corresponding Authors)

Jilin Provincial People's Hospital,Jilin 132000

Abstract:Objective:To investigate the correlation between serum levels of brain-derived neurotrophic factor(BDNF)and gamma-aminobutyric acid(GABA)and autism spectrum disorder(ASD)in children.Methods:A retrospective study was conducted involving 40 pediatric ASD patients admitted to xx Hospital from January 2024 to December 2025,with an additional 40 healthy children screened at the same hospital serving as a control group.Both groups were measured for BDNF and GABA levels,and their ASD severity was assessed using the Child Autism Rating Scale(CARS)and the Autism Diagnostic Observation Scale-2(ADOS-2).Results:Compared to the control group,the ASD group exhibited higher BDNF levels and lower GABA levels($P<0.05$).In CARS scores,mild-to-moderate cases showed lower BDNF levels and higher GABA levels($P<0.05$);in ADOS-2 scores,children with mild abnormalities demonstrated even lower BDNF levels and higher GABA levels($P<0.05$).Conclusion:The progression of ASD in children is correlated with serum BDNF and GABA levels,with elevated BDNF and decreased GABA levels indicating more severe ASD severity.

Keywords:children;autism spectrum disorder;brain-derived neurotrophic factor;γ-aminobutyric acid;correlation

儿童自闭症又被称为孤独症谱系障碍，被认为是广泛性发育障碍的一种，其会对患儿的社交互动、语言发展、行为模式及兴趣范围等造成不同程度的阻碍与限制^[1-2]。目前针对自闭症患儿以康复训练为主，一般以 6 岁前为最佳干预时段，越往后干预效果越不理想，强调对自闭症患儿的早期诊断与干预。伴随着现代诊断技术的进展，血清相关因子逐渐在儿童自闭症诊断中得到应用，其中脑源性神经营养因子（Brain Derived Neurotrophic Factor, BDNF）、γ-氨基丁酸（γ-aminobutyric acid, GABA）等因子能够反映出人体神经发育情况^[3]。本研究通过在儿童自闭症诊断中引入血清相关因子检测，分析血清因子与儿童自闭症患儿的病情关联，为临床诊疗提供依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料

回顾性选取 2024 年 1 月至 2025 年 12 月 xx 医院收治的 40 例儿童自闭症患者。

纳入标准：①所有患儿均符合《中医儿科临床诊疗指南·孤

独症谱系障碍》^[4]中对于自闭症的诊断标准；②患儿年龄在 3~6 岁；③病历资料完整；④患儿家属知晓本研究并签署同意书。

排除标准：①合并其他类型精神障碍者；②合并严重免疫系统病变；③合并严重传染性疾病。本研究符合《赫尔辛基宣言》。另选取同期在某院进行体检筛查的 40 例健康儿童（发育正常）设为健康对照组，与自闭症患儿进行对照研究。

1.2 方法

对两组患儿均进行空腹外周静脉血采集，采集剂量为 5ml，于半小时内送往实验室进行处理。离心处理参数设置中，转速控制在 3000r/min，离心时间调整为 10min，而后取上层血清样本进行保存，并标注患儿个人信息。选用酶联免疫吸附法分别对两组患儿的 BDNF 及 GABA 水平进行检测，试剂盒均由医院统一采购，操作过程中按照试剂盒说明书进行标准化操作。

1.3 观察指标

（1）儿童自闭症血清相关因子水平：对两组儿童的 BDNF

及 GABA 检测结果进行搜集,以组间比较的形式来评估自闭症患儿与正常儿童在血清因子水平上的差异。

(2) 分级量表评估: 将儿童孤独症评定量表 (CARS) 及孤独症诊断观察量表 (ADOS-2) 引入到观察组患儿的评估中, 根据得分不同将其分为轻中度组及重度组。CARS 量表中, 以 ≤ 35 分表示轻中度, > 35 分表示重度; ADOS-2 量表中以 1 分表示轻微异常, > 1 分表示异常。比较不同量表分级结果下患儿间的 BDNF 及 GABA 水平差异。量表评估中, 由家属陪同患儿并在专业医师指导下填写, 确保量表评估内容的有效性。

1.4 统计学方法

以统计学软件 SPSS (26.0 版本) 分析, 计数资料以例数(百分比)表示, 组间比较采用 χ^2 检验, 计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示, 两组比较采用 t 检验。 $P < 0.05$ 表示组间数据差异有统计学意义。

2 结果

2.1 基线资料比较

健康对照组与自闭症组儿童在基线资料各数据上均衡, 具有可比性 ($P > 0.05$)。见表 1:

表 1 比较两组儿童的基线资料[n (%)/ $\bar{x} \pm s$]

组别	健康对照组	自闭症组	χ^2/t	P
n	40	40		
性别	男	23(57.50)	0.505	0.477
	女	17(42.50)		
平均年龄(岁)	4.22 $\pm$ 0.54	4.31 $\pm$ 0.50	0.773	0.442
平均体重(kg)	15.70 $\pm$ 3.21	15.92 $\pm$ 3.19	0.307	0.759
平均身高(cm)	83.12 $\pm$ 10.24	82.88 $\pm$ 10.16	0.105	0.917

2.2 健康对照组与自闭症组血清相关因子比较

健康对照组 BDNF 水平为 (33.38 $\pm$ 4.93) ng/mL, 自闭症组为 (41.14 $\pm$ 5.77) ng/mL, 组间比较 $t=6.467$, $P < 0.001$; 健康对照组 GABA 水平为 (5.56 $\pm$ 1.18) μ mol/L, 自闭症组为 (4.17 $\pm$ 0.85) μ mol/L, 组间比较 $t=6.045$, $P < 0.001$ 。可见, 与健康对照组相比较, 自闭症组的 BDNF 水平较高而 GABA 水平较低 ($P < 0.05$)。

2.3 CARS 评分下组间血清因子比较

在 CARS 评分对 40 例自闭症儿童进行分级并进行比较, 结果显示轻中度组 BDNF 水平为 (38.17 $\pm$ 4.99) ng/mL, 重度组为 (48.52 $\pm$ 6.44) ng/mL, 组间比较 $t=8.035$, $P < 0.001$; 轻中度组 GABA 水平为 (4.41 $\pm$ 0.78) μ mol/L, 重度组为 (3.52 $\pm$ 0.55) μ mol/L, 组间比较 $t=5.898$, $P < 0.001$ 。可见, 与轻中

度组相比较, 重度组的 BDNF 水平较高而 GABA 水平较低 ($P < 0.05$)。

2.4 ADOS-2 评分下组间血清因子比较

以 ADOS-2 评分对自闭症患儿进行分级, 对比结果显示轻微异常组 BDNF 水平为 (37.68 $\pm$ 5.14) ng/mL, 异常组为 (43.52 $\pm$ 6.05) ng/mL, 组间比较 $t=4.653$, $P < 0.001$; 轻微异常组 GABA 水平为 (4.59 $\pm$ 0.85) μ mol/L, 异常组为 (3.88 $\pm$ 0.58) μ mol/L, 组间比较 $t=5.898$, $P < 0.001$ 。可见, 与轻微异常组相比较, 异常组的 BDNF 水平较高而 GABA 水平较低 ($P < 0.05$)。3 讨论

根据有关流行病学调查结果, 全球患有自闭症谱系障碍儿童的发病率在 1.0~3.1%, 而中国儿童自闭症谱系障碍发病率约为 1.8%^[5-6]。CARS 等量表作为自闭症的常用辅助诊断工具, 其虽然能够反映出儿童是否伴有自闭症倾向, 但缺乏客观指标及依据^[7]。血清相关因子检测通过采集患儿的血液样本并对其相关因子的含量进行检测, 能够反映出患儿的神经功能、认知功能等。

本研究在考虑到儿童自闭症症状表现的基础上, 将 BDNF 及 GABA 作为主要因子进行对照检测, 结果显示健康对照组与自闭症组在两项因子水平上差异显著, 或可为自闭症诊断提供依据。BDNF 对于人体内部神经元活动具有调控作用, BDNF 的异常表达可导致阿尔茨海默病、抑郁症等认知功能相关疾病。GABA 则能够对中枢神经系统起到一定的抑郁作用, 维持神经通路平衡^[8]。相较于正常人群, 孤独症谱系障碍患者在 GABA 表达水平上普遍较低, 且水平越低表明患者感觉过度反应越严重。本研究显示, 通过 CARS 及 ADOS-2 量表对自闭症患儿进行分级评估, 进而比较不同严重程度患儿的血清因子水平, 结果显示伴随着病情加重患儿的 BDNF 水平越高而 GABA 水平越低, 这进一步显示出 BDNF 及 GABA 因子对自闭症患儿的诊断价值。分析其原因在于, BDNF 能够参与到儿童神经发育中, 通过对神经及突触的调节作用, 保护神经以促进其发育。但当自闭症发生后, 会对儿童神经元造成不同程度的损伤, 为保护这类受损或异常的神经元, 会增加对 BDNF 的分泌而引起其水平升高。GABA 水平降低则与自闭症发病机制相关, 当患儿出现神经递质系统功能障碍后, 会直接对神经元的正常活动造成影响, 对神经元的分化、迁移以及凋亡等均造成负面影响, 加剧神经元损伤而致使自闭症的发生^[9]。而检测结果显示 GABA 水平与自闭症严重程度呈现出一定关联, 即 GABA 水平越高则表明患儿自闭症症状越轻。GABA 水平反映出对神经通路的调节及抑制能力, 当大脑皮质在多种因素影响下受到刺激, 通过激活 GABA 通路能够防止患儿受到过度刺激, 保护神经发育^[10]。当 GABA 突触传递路径受到阻碍时, 会引起 GABA 表达水平降低, 从而减弱对神经通路的调节能力, 使得兴奋-抑制这一通路失衡, 促进自闭症的发生与进展。

研究也存在一定局限性, 对于血清相关因子在自闭症患儿

中的筛查诊断效能缺乏诊断灵敏度、特异度等的探究,同时研究中虽然发现自闭症儿童的血清相关因子水平升高,但无法确认是自闭症本身还是行为习惯等的影响,且单中心研究容易存在选择偏倚。后期需进一步对 GABA 及 BDNF 这类血清相关因子在自闭症儿童中的诊断灵敏度、特异度作进一步研究,并引入多中心研究的形式,进一步扩充样本量,在更大规模、不

同人群中进一步验证本研究结果的可靠性。未来可跟踪婴儿到儿童期的代谢变化,评估早期筛查的长期准确性。

综上所述,在自闭症患儿中通过对 GABA 及 BDNF 进行检测,或许能够实现对自闭症儿童的正确识别,且根据水平高低识别自闭症严重程度,从而为临床诊断提供依据。

参考文献:

- [1] 顾宇杭,梁德武,秦晓柳,等.IL-1 β rs1143634 基因多态性、血清 IL-1 β 水平与自闭症谱系障碍的关系[J].检验医学与临床,2024,21(18):2680-2684.
- [2] 林锦韬,李爱武,刘钊汝,等.基于 γ -氨基丁酸抑制性神经通路探讨“长强”配“太溪”穴电针治疗自闭症神经发育障碍的作用机制[J].中西医结合心脑血管病杂志,2024,22(13):2357-2362.
- [3] 张岩,闵国庆,胡林玲,等.重复经颅磁刺激联合综合康复训练在自闭症患儿中的应用评价[J].现代医学与健康研究电子杂志,2024,8(11):20-22.
- [4] 赵宁侠,宋虎杰,杜晓刚,等.中医儿科临床诊疗指南·孤独症谱系障碍[J].中华中医药杂志,2023,38(7):3231-3236.
- [5] 梁希,杨婷,李婷,等.25OH 维生素 D 水平检测与自闭症评定量表(CARS)评分的相关性及预测模型研究[J].现代生物医学进展,2023,23(1):98-102.
- [6] 毛丽萍,吴寿军,卢爱兰,等.血清微量元素与单患自闭症及共病性自闭症关系研究[J].中国卫生检验杂志,2022,32(20):2532-2535.
- [7] 罗舒心,刘仲钰,梁明坤,等.玛卡调控 5-HT、DA 对小鼠自闭症样行为及神经环路的影响[J].广西科学,2022,29(5):959-970.
- [8] 林新平,陈卓,穆红香,等.益生菌在自闭症中的疗效及对氧化应激状态的影响观察[J].中国卫生标准管理,2022,13(17):139-143.
- [9] 许华,马娜,李梦.5-羟色胺、胃肠道症状和睡眠情况与自闭症儿童的相关性分析[J].山西卫生健康职业学院学报,2021,31(2):8-10.
- [10] 张静静,贾媛媛,胡苗苗,等.血清脂肪酸结合蛋白 4 与 3 岁及以下儿童自闭症谱系障碍诊断及神经发育的相关性[J].武警医学,2023,34(9):757-762.