

# 自闭症谱系障碍的临床研究新进展（DSM-5 新标准）

邓明显 劳世艳  
国际华人医学家心理学家联合会，美国纽约

**【摘要】**自闭症谱系障碍(ASD)和自闭症为一组大脑发育障碍的复杂疾病。其特征是在不同程度上的社交互动障碍、语言和非语言的沟通有问题，以及重复的动作。

美国精神病学会在 2013 年 5 月出版了《精神疾病诊断与统计手册》第 5 版 (DSM-5)。在 DSM-5 诊断手册中，所有的自闭症障碍合并为一个诊断：自闭症谱系障碍（ASD）。在此之前，它们被认为是不同的亚型，包括自闭症、儿童期瓦解性障碍、阿斯伯格综合征、雷特氏症和待分类的广泛性发育障碍。

自闭症的一些表现似乎呈现在非常早期的大脑发育时。然而，自闭症的最明显的标志和自闭症的症状往往出现在 2-3 岁。

近年来，对自闭症谱系障碍（ASD）的临床研究成为精神病学、心身医学和临床心理学的热点。根据 DSM-5 的标准和新的临床研究成果，本文对自闭症谱系障碍（ASD）的病因和发病机制、临床表现、诊断标准、心理评估、诊断和鉴别诊断、心理行为治疗、药物治疗和中医治疗进行了分析。

**【关键词】**自闭症谱系障碍；DSM-5；临床研究

## New Progress of Clinical Research to Autistic Spectrum Disorder (DSM-5 Update)

DENG MingYu, M.D., Ph.D. and LAO Shixian, M.S.  
International Association of Chinese Medical Specialists & Psychologists, New York, USA

**[Abstract]** Autism spectrum disorder (ASD) and autism are both general terms for a group of complex disorders of brain development. These disorders are characterized, in varying degrees, by difficulties in social interaction, verbal and nonverbal communication and repetitive behaviors.

American Psychiatry Association (APA) has published <Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition> (DSM-5) in 2013. With the DSM-5 diagnostic manual, all autism disorders were merged into one umbrella diagnosis of ASD. Previously, they were recognized as distinct subtypes, including autistic disorder, childhood disintegrative disorder, Asperger syndrome, Rett's disorder and pervasive developmental disorder-not otherwise specified (PDD-NOS).

Autism appears to have its roots in very early brain development. However, the most obvious signs of autism and symptoms of autism tend to emerge between 2 and 3 years of age.

In recent years, clinical research on ASD has become a hotspot in psychiatry, psychosomatic medicine and clinical psychology fields. According to update of DSM-5 and new achievement of clinical research, this paper has analyzed to etiology and pathogenesis, clinical manifestations, diagnostic criteria, psychological assessment, diagnosis and differential diagnosis, psycho-behavioral treatment, medication and treatment of Traditional Chinese Medicine (TCM) of ASD.

**[Key words]** Autism spectrum disorder (ASD), DSM-5, Clinical research

## 1. 概述

自闭症谱系障碍（autistic spectrum disorder, ASD）是以社会互动、语言交流以及兴趣行为等表现偏离正常为共同临床特点的一组神经发育性障碍的通称。在中国，自闭症也翻译为孤独症。美国《精神疾病诊断与统计手册—第4版修订版》(DSM-IV-TR, 2000)把这一类障碍称为广泛性发育障碍，包括儿童自闭症、阿斯伯格综合征(Asperger syndrome)、雷特氏症(Rett's disorder)、儿童期瓦解性障碍(childhood disintegrative disorder)、以及待分类的广泛性发育障碍。2013年颁布的美国《精神疾病诊断与统计手册—第5版》(DSM-5)取消了儿童自闭症和阿斯伯格综合征的概念，均以自闭症谱系障碍替代了除雷特氏症以外的广泛性发育障碍各个类别。

自闭症多数病例的发育异常开始于婴幼儿期(3岁前)，但均在5岁之前就已表现明显。一般说，起病年龄越小症状越重。他们的主要障碍表现在与人交往、交流沟通、兴趣和行为方面的异常。个体症状的严重程度差异较大，有的在不同年龄阶段症状表现也可能发生变化，有的还可持续到成年。

自闭症作为一组复杂的神经发育疾患在近年发病率持续上升，美国疾病预防控制中心(CDC)最新的统计资料(2014)表明：美国每68名儿童就有1名患有自闭症。美国国家卫生研究所(NIH)保守估计美国自闭症的发病率为每千人中有5至6人。总计男性患自闭症的比率，比女性高三至四倍，但女性发病时病征会较男性严重。联合国发布的数据表明，自闭症的发病率为1/150。现在诊断为自闭症的儿童比诊断为艾滋病、糖尿病及癌症的总合还要多，在美国一年的花费超过1300亿美元。由此可见，自闭症已成为严重的全球公共健康问题。

美国学者对儿童自闭症研究较多，其意义是：对自闭症的认识涉及儿童发育和儿童精神障碍的认识，它是最需要用医学方法研究其病因的一种病，同时又需要用发展的概念去认识。它涉及儿童的认知功能、社会情感、社会化过程的相互关系的问题。

## 2. 病因与发病机制

### 2.1 病因

到目前为止，自闭症谱系障碍(ASD)的病因

#### 2.1.1 遗传因素

多数研究认为，ASD与遗传或基因异常有关，而且不是由一个或少数几个基因引起，多基因遗传可能性较大。细胞遗传学研究发现存在特定染色体偏差的人群具有较高的孤独症发病率。目前，除14号及20号染色体未发现明确的自闭症易感基因外，其余染色体异常均与自闭症的发病存在相关性，其中研究较多的主要为7q31-q35、15q11-q13及性染色体。研究者发现1%~3%的自闭症患者存在15号染色体的异常，且多来源于母亲。而且现在比较一致的观点是自闭症或核心家系患者的发病与7、15号染色体上的基因突变有关，与其他染色体之间的关联性有待进一步研究。

美国芒特西奈伊坎医学院等机构的研究人员与英国同行一起，从全世界收集了超过1.5万份脱氧核糖核酸(DNA)样本，将其中近4000份“自闭症谱系障碍”患者的样本与对照组进行比较后，他们新发现了100余种会增加自闭症患病风险的基因变异(2014)。研究人员还重点考察了自闭症患者与其健康兄弟姐妹间的基因差异，并据此推测上述基因变异可能与超过20%的自闭症发病相关。这些基因主要与神经功能有关，例如涉及神经连接的形成与突触传导等方面。研究还发现，其中一些基因同样与智力缺陷和精神分裂症有关，这可能预示着针对这两类疾病的疗法或许对自闭症也有一定效果。

#### 2.1.2 母孕期及围生期生物学因素和免疫因素

对自闭症患儿的回顾性流行病学研究表明，母孕期长期用药史、感染史、先兆流产、胎儿窘迫、分娩过

程、抽搐史及新生儿缺血缺氧性脑病、新生儿黄疸等均为该病的高危因素。

### 2.1.3 感染和免疫因素

母孕期感染被认为是导致其发生的重要危险因素之一。目前已知的相关病原体有：风疹病毒、巨细胞病毒、水痘—带状疱疹病毒、单纯疱疹病毒、梅毒螺旋体和弓形虫等。而曾经广为关注的麻疹—风疹—流行性腮腺炎（MMR）三联疫苗假说，已经在英美两国经过大量临床研究否定了其与自闭症发生率增加的因果关系。研究发现，免疫功能差的患儿在婴儿期易受病毒感染，造成中枢神经系统永久性损害，增加自闭症发生率。早期研究发现，自闭症患儿中自身免疫缺陷性疾病发生率较高，T 淋巴细胞亚群也与正常人群有差别，提示免疫功能异常在自闭症发生过程中可能起作用。

### 2.1.4 脑部结构或功能异常

通过大量临床资料报告，发现自闭症患儿常有脑电图异常，提示患儿可能存在脑部结构或功能异常。研究者利用 MRI 检查技术发现，患儿大脑灰、白质异常增生，以额叶最为明显，尾状核、杏仁核、左侧海马区体积较正常组扩大；胼胝体膝部及小脑蚓部体积明显缩小。早期应用 fMRI 检测患儿大脑血供情况，发现患儿早期存在大脑广泛血供不足，以额叶、颞叶、小脑及丘脑多见，导致脑发育延迟或异常发育。

### 2.1.5 神经内分泌和神经递质因素

自闭症与多种神经内分泌和神经递质功能失调有关。研究发现自闭症患者的 5-羟色胺（5-HT）等单胺类神经递质异常；松果体—丘脑下部—垂体—肾上腺轴异常，导致 5-HT、内源性阿片肽增加，促肾上腺皮质激素分泌减少，研究提示患者脑内阿片肽含量过多与患者的孤独、情感麻木及难以建立情感联系有关，血浆阿片肽的水平与刻板运动的严重程度有关。此外，研究还发现自闭症患儿谷氨酸等神经递质含量异常。

### 2.1.6 其他的生理因素

研究证实该病与某些元素代谢障碍有关，如铁、钙等必需元素缺乏或吸收障碍，导致神经细胞在增殖分化过程中出现异常；铅、汞含量过高干扰神经递质的正常代谢，出现大脑皮层异常放电，导致脑损伤。有研究发现，若维生素 D 长期供给不足，则患儿同时患有自闭症的几率明显增高，而有害的环境因素可导致控制维生素 D 的遗传基因发生突变，使自闭症的发病率增高。

### 2.1.7 心理社会因素

堪纳（Leo Kanner）最初报告自闭症时，注意到该症儿童与父母间的交往存在缺陷，这是由于父母对小孩淡漠、高傲；但目前的一些研究证实，对孩子照顾不同与自闭症的发生无关。自闭症的父母与其他发展障碍症的父母一样，并无照顾孩子的缺陷或异常人格的特征，相反的，父母与小孩间相互交往的不正常出于孩子，而不是父母。父母照料一个异常孩子往往呈现焦虑、忧郁，从影响互动关系。

从心理学角度解释自闭症，主要是从认知活动或其他心理活动——尤其是那些研究者假定存在的认知模式、认知结构或心理表征——的角度来解释自闭症的障碍。比如，心理推测能力(Theory of Mind, ToM)缺陷理论。ToM 能力是“个体对自己和他人心理状态(如需要、信念、意图、感觉等)的表征和认识，并由此对相应行为做出因果性解释和预测的能力”，被认为是社会认知和人际交往的基础 (Wang Lixing, 2003)。这种心理能力便是研究者所假定存在的。大多数研究者，虽然不是全部，将自闭症患者的社会交往障碍解释为他们的 ToM 能力有缺陷，难以推测他人的心灵状态，即难以理解(或表征)他人的内部状态(或心理表征)，这些困难导致了自闭症特有的社会行为(K. A. Loveland, 2001)。

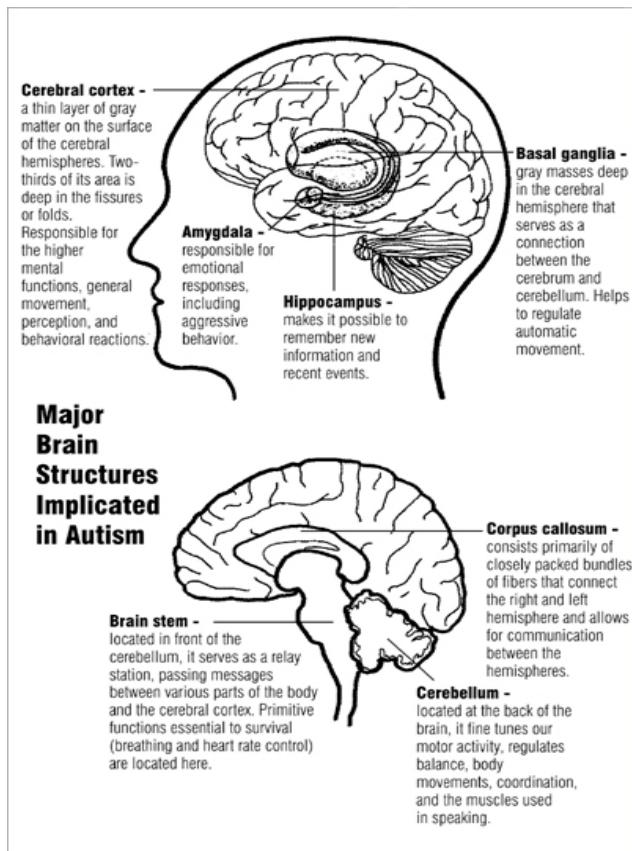
可以看出，类似这样的解释自闭症的思路是将发展障碍或心理病理障碍看作是心理活动(mental activity)受损的表现。因此，从这个角度解释自闭症，不仅需要描述受损的心理活动内容，而且还要描述它们与观察到的自闭症症状特质之间的关系。由于大脑是心理的器官，人的心理活动的产生是大脑对客观现实的反映[ii]；大脑是心理内容产生的场所，也是加工心理内容的认知活动发生的场所，因此研究者还可以通过确定他们所假定的心理活动的发生场所，即特定的大脑区域，将这种心理模式和心理活动内容具体化。按照这种理论思路，如果我们能够确认某一种心理结构或心理模式的缺陷是自闭症行为障碍发生的充分必要条件，那么就可

以说我们成功解释了自闭症的发生机制。

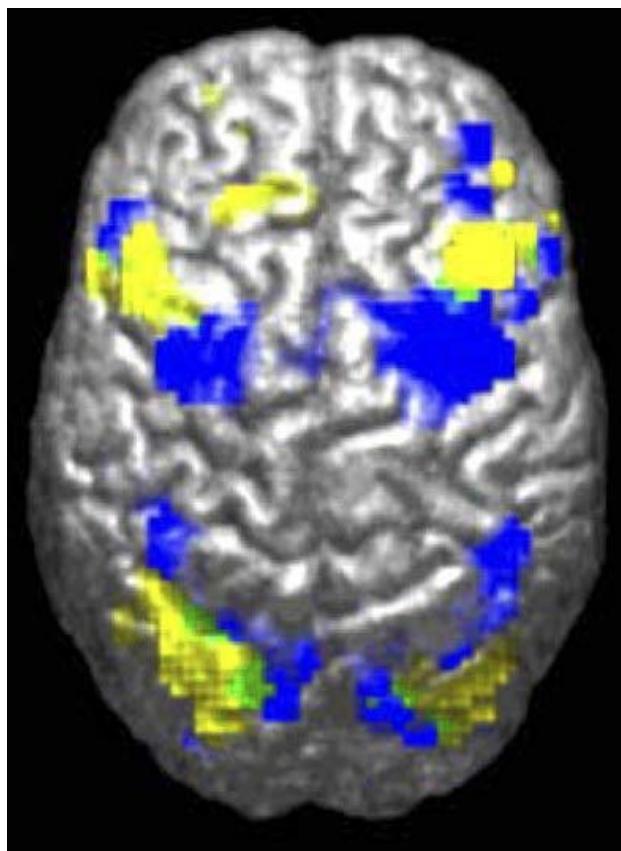
值得注意的是，虽然 ToM 缺陷理论对自闭症社会交往障碍的解释已经被广泛接受，但是这样的解释仍然存在着局限性，比如难以说明 ToM 理论和语言能力之间的关系以及 ToM 研究中的一些特殊现象，尤其是，为什么某些自闭症患者能够完成不同复杂程度的 ToM 任务，甚至还能推测他人的心理状态，但这些技能却不能变为相应的社会能力或恰当的社会行为。

## 2.2 发病机制

尽管病因不明，通过大量的神经病理学、神经生理学和神经影像学的研究，一般认为，自闭症是一种神经系统发育障碍性疾病。



自闭症影响大脑杏仁核、小脑和许多其他区域。



自闭症患者（黄色）往往较对照组（蓝）动作工作时用不同的脑领域（运动前区上顶叶皮层）。

首先在神经影像学方面，采用正电子发射体层摄影(PET)、功能性核磁共振成像(fMRI)以及单光子发射电子计算机体层扫描(SPECT)，发现边缘系统、脑干和小脑以及相关皮层在结构和代谢方面的异常；在神经病理学方面，通过动物模型研究，一些研究者发现大脑边缘系统可能与自闭症有密切关系。

边缘系统中主要是杏仁核和海马回与自闭症有关，杏仁核呈杏仁形状，是控制人类情感和攻击行为的皮层下中枢。社会行为退缩、强迫行为、不了解危险处境、不能从记忆库存中提取信息、不能调节自己以适应新事件或环境与海马回受损有关。杏仁核还负责对多种感觉的应答反应，例如声音、光线、味道和与感情以及恐惧相关的刺激。已经发现孤独症个体对这些刺激的反应是存在障碍，通过外科手术损伤或去除杏仁核可以在动物身上重现自闭症儿童的攻击行为和情感淡漠行为。海马回是负责学习和记忆的一个中枢。自闭症儿

童在遇到新情况时不能运用已往储存的信息可能与海马回有关。损伤海马回可以在动物身上重现刻板行为、自我刺激行为和多动行为。

在神经生化方面，有研究发现自闭症个体存在神经递质的异常，主要涉及血液5羟色胺(5-HT)水平增高、血浆中肾上腺素和去甲肾上腺素增高，而血小板中肾上腺素和多巴胺下降以及阿片等神经介质异常，这些异常的进一步阐明有可能带来治疗学的突破。

### 2.3 美国关于自闭症病因及发病机制研究的新进展（2012年以来）

纽约州立大学的 Randall L Rasmussen 教授报道了钙离子通道基因位点突变 Cav1.2 和一种复杂的自闭症叫做 Timothy Syndrome 的直接致病关系，这一研究是在小鼠模型（theTS2-NEO mice）试验成功的，这些小鼠表现自闭症临床征候，大脑解剖与对照小鼠并无差异，增加了我们对钙离子通道异常与自闭症的关系，钙通道的灭活不仅可以引起心脏的异常，而且影响大脑的发育，临幊上看到的 Timothy Syndrome 正是同时表现先天性心脏病，心律失常及自闭症。

阿肯色州立大学医学院自闭症中心主任 Richard Frye 教授报告了对于 133 名自闭症患者线粒体异常生物指标的研究，传统的线粒体生物指标包括乳酸，丙氨酸，脂肪酸氧化缺陷，及最近发现的新指标丙氨酸与赖氨酸比率，肌苷激酶，精氨酸转氨酶。这些生物指标的异常在首次测定时有 30% 的自闭症受试者显示异常，第二次测定时发现有一半的患者异常。丙氨酸与赖氨酸比率升高与癫痫有关，乙酰 Carnitine 升高与自闭症者的功能退化有关。他指出丙氨酸与赖氨酸比率与乙酰 Carnitine 对线粒体异常意义重大。这一研究表明部分自闭症患者存在线粒体异常以及继发能量代谢异常。

Metametrix 临幊实验室首席科学家 Rich Lord 博士研究了尿的 40 种有机酸从而证明了它们在探测代谢障碍，营养障碍，免疫异常的价值，而这些测定对于自闭症患者尤其重要。

哈佛医学院心理学专业 Maria Mody 教授的综述总结了自闭症患者语言障碍的神经影像学依据，她指出 5 岁前存在语言是自闭症患者具有良好预后的最重要指标，她在文中阐述了检查语言障碍的行为表现及大脑功能的基本框架，这些语言及社交障碍的表现与大脑胶质炎症及微柱病理直接相关，由此改变了大脑沟回的构造，进而改变了大脑信息的连接，造成短路。发现各种自闭症症状的神经类型表象可以为行为干预及药物治疗提供有力的指导。

波士顿儿童医院精神科专家 Georgina Garcia 教授总结了抗精神病药物在自闭症的应用以及对于自闭症患者的代谢状况的影响。迄今 FDA 仅批准了两种抗精神病药物用于自闭症治疗，它们是 risperidone 和 aripiprazole 在自闭症患者应用非常广泛，由于自闭症患者的代谢方面特点，这些药物的使用及检测比一般人群更为重要，自闭症的患者在使用这些药物时比一般的人群更容易产生体重增加，胰岛素耐药，代谢综合症，糖尿病，以及其他代谢方面的异常，临幊医生应该在用药前和用药过程中严加检测。有研究表明有的药物可以用以预防及减缓这些副作用，比如鱼油可以保护心脏受到代谢综合症的影响，Metformin 可以合用预防体重增高及糖尿病，但是这些药物的使用目前的资料有限，有待全面评估临床使用，必要时请内分泌专家会诊。水牛城妇女儿童医院自闭症中心主任 Michelle Hartley-Mc Andrew 教授全面总结了自闭症的神经大脑表型及结构特点，及影像学依据。她在文中列举了现在最新的神经影像学技术及其发现，证明自闭症的神经病变是多部位多系统的连接性障碍（Neural connectivity）这种复杂的表现使得诊断很困难，尤其是早期诊断。现在的神经影像学可以在临幊症状出现前就显示异常，这对于我们更好的理解自闭症的发病机制极有价值，发现越早，治疗和干预就越早，预后也就越好，这点显而易见。

哈佛医学院以色列医院心理学 William Stone 教授在综述中指出自闭症的核心症状是社交障碍，这些社交障碍包括对于社会规范的理解及适应，解读他人意图的能力，情感的理解及表达等，近期的研究表明社会认知的干预治疗对于自闭症及精神分裂症的功能状态改善及预后有良好的疗效越显重要，受到越来越多的重视，他的综述总结了近 25 年社会认知疗法对于自闭症的疗效。

自闭症研究所医学主任 Elizabeth Mumper 医师强调了自闭症患者医学合并症的干预的重要性，她谈到

自闭症儿童常常合并的消化道炎症，消化酶的缺乏，多方面代谢异常，氧化系统超负荷，线粒体功能失常，免疫缺陷，过敏变态反应或自身免疫。她认为自闭症是一种全身的多系统的疾患，由于自闭症患者的表达有障碍，他们的临床表现不典型而很容易误诊或漏诊，及早发现这些异常而早期治疗可以使临床症状大为改观，她呼吁临床医师详细询问病史，仔细体检，多做一些必要的实验室检查，善于发现线索，及时纠正这些可以纠正的合并症，并密切与研究者合作，与家长沟通随访。

自闭症生物医学治疗的先祖 Sidney Baker 医师在他的评论论文介绍了他的网络研究系统称之为“Autism 360”，以各种问卷由自闭症患者或家长自己输入各种临床及实验室信息，经系统多维处理可以得到价值连城的资料，以加深我们对于自闭症的理解。他将这种研究模式叫做放大镜或望远镜，让信息自己讲话。这个模式也可以用于其他慢性病的研究。

哈佛医学院以色列医院孔学君医师与陈力超博士，王晓春博士合写的综述是受到存健博士一文“自闭症研究的重要突破 - 谷氨酸受体拮抗剂带来的新希望”的启发，总结并展望了自闭症的药物治疗前景，特别报告分析了几个研究小组最新在 *Neuron*, *Science*, *Nature* 等顶尖杂志发表的谷氨酸受体拮抗剂对于改善自闭症核心症状的突破性发现及其对于自闭症新药开发的价值，该文还总结了自闭症的神经介质异常与发病的关系，除了谷氨酸（Glutamate）与伽马氨基丁酸（GABA）的失衡为至为重要的焦点外，催产素（Oxytocin）也是多项研究的重中之重。研究表明谷氨酸受体阻断剂主要针对的是重复刻板的行为，而催产素则主要是针对社交方面的障碍。这些新的发现都是动物研究，临床实验有待进行。

### 3. 临床表现

#### 3.1 社会交往障碍

社会交往障碍是最典型、最核心的临床表现。自闭症患儿在社会交往方面存在质的缺陷，他们不同程度的缺乏与人交往的兴趣，也缺乏正常的交往方式和技巧。通常回避目光接触，对他人的呼唤及逗弄缺少兴趣和反应，没有期待被抱起的姿势或抱起时身体僵硬、不愿与人贴近，缺少社交性微笑，不观察和模仿他人的简单动作。缺乏与同龄儿童交往和玩耍的兴趣，不会通过目光和声音引起他人对其所指事物的注意，不会与他人分享快乐，不会寻求安慰，不会对他人的身体不适或不愉快表示安慰和关心，常不会玩想象性和角色扮演性游戏，不懂也很难学会和遵循一般的社会规则。在群体场合常独自玩耍或者独处一隅。

#### 3.2 交流障碍

##### 3.2.1 言语交流障碍

(1) 言语发育迟缓或不发育：患儿说话常较晚，会说话后言语进步也很慢。起病较晚的患儿可有相对正常的言语发育阶段，但起病后言语逐渐减少甚至完全消失。部分患儿终生缄默不语。

(2) 言语理解能力受损：患儿言语理解能力不同程度受损，病情轻者也常无法理解幽默、成语、隐喻等。

(3) 言语形式及内容异常：对于有语言的患儿，其言语形式和内容常存在明显异常。患儿常常存在即刻模仿言语，即重复说他人刚才说过的话；延迟模仿言语，即反复说既往听到的言语或广告语；刻板重复言语，即反复重复一些词句、述说一件事情或询问一个问题。患儿可能用特殊、固定的言语形式与他人交流，并存在答非所问、语句缺乏联系、语法结构错误、人称代词分辨不清等表现。

(4) 语调、语速、节律、重音等异常：患儿语调常比较平淡，缺少抑扬顿挫，不能运用语调、语气的变化来辅助交流，常存在语速和节律的问题。

(5) 言语运用能力受损：患儿言语组织和运用能力明显受损。患儿主动言语少，常不会用已经学到的语言表达自己的愿望或描述一件事情，不会主动提出话题、维持话题，或仅靠其感兴趣的刻板言语进行交流，反复诉说同一件事或纠缠于同一话题。部分患儿会用特定的自创短语来表达固定和含义。

##### 3.2.2 非言语交流障碍

儿童自闭症患儿常拉着别人的手伸向他想要的物品，但是其他用于沟通和交流的表情、动作及姿势却很

少。他们常常不会用点头。摇头以及各种手势动作表达想法，与人交往时表情常缺少变化。

### 3.3 兴趣狭窄和刻板重复的行为方式

#### 3.3.1 兴趣范围狭窄

患儿兴趣较少，感兴趣的事物常与众不同。通常他们对玩具、动画片等正常儿童感兴趣的事物不感兴趣，却迷恋于看电视广告、天气预报、旋转物品或排列物品，或听某段音乐或某种单调重复的声音等。部分患儿可能专注于文字、数字、日期、时间表的推算、地图、绘画、乐器演奏等，并可表现出独特的能力。

#### 3.3.2 行为方式刻板重复

患儿常坚持用同一种方式做事，拒绝日常生活规律或环境的变化。如果日常生活规律或环境发生变化，患儿会表现出烦躁不安。因此，患儿会反复用同一种方式玩玩具，反复画同一幅画或写某几个字，坚持走某一条固定路线，坚持物品放在固定位置，拒绝换其他衣服或只吃少数几种食物等。

#### 3.3.3 对非生命物的非正常依恋

患儿对人或动物通常缺乏兴趣，但对一些非生命物品可能产生强烈依恋，如瓶、盒、绳等都可能让患儿爱不释手，随时携带。如果被拿走，则会烦躁哭闹。焦虑不安。

#### 3.3.4 刻板重复的怪异行为

患儿常常会出现刻板重复、奇特怪异的动作，如重复蹦跳、拍手、将手放在眼前扑动和凝视、用脚尖走路等。还可能对物体的一些非主要的、无功能的特性（气味、质感）发生特殊兴趣，如反复闻物品或摸光滑的表面等。

### 3.4 感知觉异常

患儿表现为感知觉强度过弱、过强或异常，有的患儿对疼痛刺激反应迟钝，对注射或自残没有反应或反应迟钝。有的对声音、光线特别敏感或特别迟钝，如患儿遇到一点小声就捂上耳朵或斜眼皱着眉看光线。有的特别能忍耐苦味、咸味或甜味。有的患儿平衡能力特强，如登高、走在窄窄的床栏上从不摔倒。

### 3.5 智力和认知缺陷

研究表明，约 75% 的患儿智力落后。近年瑞典和加拿大的研究显示在典型孤独症中精神发育迟滞概率分别为 80%~89% 和 76%，有 40%~60% 患儿智商低于 50，20%~30% 达 70 以上。有报告观察 30 例自闭症患儿中 28 例有智力问题。有的自闭症患儿在普遍智力低下的同时可具有某些特殊的能力。①机械记忆：如对路线、数字、地名、人名、文字的不寻常记忆力；②计算能力：如对日期推算和速算的能力等。

### 3.6 其他表现

自闭症谱系障碍的患儿还常常存在自笑、情绪不稳定、冲动攻击、自伤等行为。多数患儿在 8 岁前存在睡眠障碍，64% 的患儿存在注意障碍，36%~48% 的患儿存在过度活动，6.5%~8.1% 的患儿伴有抽动秽语综合征（Tourette's syndrome），4%~42% 的患儿伴有癫痫，2.9% 的患儿伴有脑瘫，4.6% 的患儿存在感觉系统的损害，17.3% 的患儿存在巨头症。以上症状或伴随疾病不仅使患儿的病情变得更为复杂，也使患儿需要更多的治疗和干预。

## 4. 诊断标准

DSM-5 中关于自闭症谱系障碍的诊断标准：

A. 在多种场合下，社会交流和社交互动方面存在持续的缺陷，表现为当前或曾经有下列表现（以下为示范性举例，而非列举所有情况）：

1. 社交情感互动缺陷。例如，异常的社交接触和不能正常进行来回的对话，减少了兴趣、情绪或情感的分享，不能启动或回应社交互动。
2. 社交互动中使用非语言交流行为的缺陷。例如，语言和非语言交流的整合困难，异常的眼神接触和身体语言或难以理解和使用手势，完全缺乏面部表情和非语言交流。
3. 发展、维持和理解人际关系的缺陷。例如，难以调整自己的行为以适应各种社交情境，难以分享想

象的游戏或交友困难，对同伴缺乏兴趣。

标注目前的严重程度：

严重程度是基于社交交流的损害和受限，重复的行为模式。

B. 受限的、重复的行为模式、兴趣或活动，表现为当前或曾经有下列至少 2 项情况（以下为示范性举例，而非列举所有情况）：

1. 刻板或重复的躯体动作、物品使用或言语（如，简单的躯体刻板运动，排列玩具或翻转物体，模仿言语，特殊措词）。

2. 坚持相同性，缺乏弹性地坚持常规或仪式化的语言或非语言的行为模式（如，对微小的变化极端痛苦，难以转变，刻板的思维模式，仪式化的问候，需走相同的路线或每天吃同样的食物）。

3. 高度受限的固着的兴趣，其强度和专注度达到寻常（如，对不寻常物体的强烈依恋或先占观念，过度的局限或持续的兴趣）。

4. 对感觉输入的过度敏感或迟钝反应，或对环境中的感受方面的刺激表现出不寻常的兴趣（如，对疼痛/温度的感觉麻木，对特定的声音或质地的异常反应，过分地嗅或触摸物体，对光线或旋转物体的凝视）。

标注目前的严重程度：

严重程度是基于社交交流的损害和受限，重复的行为模式。

C. 症状必须出现于发育早期（但是，直到社交需求超过其有限的能力时，缺陷可能才会完全表现出来，或可能被后天学会的策略所掩盖）。

D. 这些症状导致目前社交、职业或其他重要功能的有临床意义的损害。

E. 这些症状不能用智力障碍（智力发育障碍）或全面发育迟缓来更好地解释。智力发育障碍和自闭症谱系障碍经常共同出现，做出自闭症谱系障碍和智力发育障碍的共病诊断时，其社会交流应低于预期的总体发育水平。

注：若个体患有已确定的 DSM-IV 中的自闭症、Asperger 障碍或未特定分类的广泛性发育障碍的诊断，应给予自闭症谱系障碍的诊断。个体在社交交流方面存在明显缺陷，但其症状不符合自闭症谱系障碍的诊断标准，应做社交（语用）交流障碍的评估。

## 5. 诊断与鉴别诊断

### 5.1 诊断要点

通过采集全面详细的生长发育史、病史和精神检查，若发现患者在 3 岁以前逐渐出现言语发育与社会交往障碍、兴趣范围狭窄和刻板重复的行为方式等典型临床表现，排除儿童精神分裂症、智力发育障碍、Asperger 综合征、Heller 综合征和 Rett 综合征等其他全面发育障碍，可做出自闭症谱系障碍的诊断。

诊断要点为：

- (1) 幼年发病（3 岁前）；
- (2) 全面地对别人缺乏反应，建立不起情感联系，极度孤独；
- (3) 有明显的言语和非言语交往障碍，缺乏想象力；
- (4) 如果患儿能说话，可表现某些特殊的言语形式，例如即刻地或延迟地模仿言语，意义不清的表达方式，代、名词使用倒错等；
- (5) 对周围环境的某些方面的奇怪反应，例如不愿变更环境，对某些东西的特殊依恋等；
- (6) 没有精神分裂症的妄想、幻觉，联想松弛和言语不连贯等症状。

少数患者的临床表现不典型，只能部分满足自闭症谱系障碍的症状标准，或发病年龄不典型，例如在 3 岁后才出现症状。可将这些患者诊断为非典型自闭症谱系障碍。应当对这类患者继续观察随访，最终做出正确诊断。

### 5.2 心理评估

### 5.2.1 常用筛查量表

(1) 自闭症行为量表 (Autism Behavior Checklist, ABC): 共 57 个项目，每个项目 4 级评分，总分 $\geq 31$  分提示存在可疑自闭症样症状，总分 $\geq 67$  分提示存在自闭症样症状，适用于 8 个月~28 岁的人群。

(2) 克氏自闭症行为量表 (Clancy Autism Behavior Scale, CABS): 共 14 个项目，每个项目采用 2 级或 3 级评分。2 级评分总分 $\geq 7$  分或 3 级评分总分 $\geq 14$  分，提示存在可疑自闭症问题。该量表针对 2~15 岁的人群，适用于儿保门诊、幼儿园、学校等对儿童进行快速筛查。

当上述筛查量表结果异常时，应及时将儿童转介到专业机构进一步确诊。

### 5.2.2 常用诊断量表

自闭症诊断观察量表第二版(ADOS-2) 和自闭症诊断访谈量表修订版(ADI-R) 是目前国际上广泛使用的诊断量表。这两个工具，学术界公认是诊断 ADS 的黄金标准 (gold standard) 工具。

(1) 自闭症诊断观察量表第二版 (Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition; ADOS-2)。于 2012 年修订。ADOS-2 是半结构式的互动取向评估工具，分成 5 个模块组 (module)。包括：(1) 幼儿模块：适用于 12-30 个月之间的不坚持使用短语讲话的幼儿；(2) 模块一：适用于 31 个月及以上不坚持使用短语讲话的儿童；(3) 模块二：适用于能够使用短语讲话，但口头表达并不流利的任何年龄的儿童；(4) 模块三：适用于口头表达流利的孩童与青少年；(5) 模块四：适用于口头流利的年龄较大的青少年和成人。每个模块组的测定时间均为 40-60 分钟。评估前，依据受试者的语言能力及发展程度，选择适当的模块组。

ADOS-2 包含社会障碍、沟通障碍及社会合并沟通障碍三种分数，是诊断 ADS 的依据。ADOS-2 的应用年龄广泛，适用于 12 个月至成年人。

(2) 自闭症诊断访谈量表修订版(Autism Diagnostic Interview-Revised, ADI-R)。ADI-R 是需要由经过训练的专业人员来操作的半结构式会谈问卷。通过访问家长或其他照顾者，评估儿童于日常生活中的社交及沟通能力。耗费时间较长，会谈加上计分大约需要 3 个小时。如果只选择诊断自闭症相关问题的简式版来进行访问评估，至少也需要 90 分钟左右。ADI-R 通过家长会谈获得患儿目前的行为与发展史，发展史的部分特别注重在 4 到 5 岁阶段。

(3) 儿童自闭症评定量表 (Childhood Autism Rating Scale, CARS) 是常用的诊断工具。该量表共 15 个项目，每个项目 4 级评分。总分 $<30$  分为非自闭症，总分 30~36 分为轻至中度自闭症，总分 $\geq 36$  分为重度自闭症。该量表适用于 2 岁以上的人群。

诊断量表的评定结果，仅作为儿童自闭症诊断的参考依据，不能替代临床医师综合病史、精神检查并依据诊断标准作出的诊断。

### 5.2.3 发育评估及智力测验量表

发育评估及智力测验量表可用于 ADS 的辅助诊断。常用的发育评估的量表有丹佛发育筛查测验(DDST)、盖泽尔发展诊断量表(GDDS)、心理教育量表(PEP)等。常用的智力测验量表有韦氏儿童智力量表(WISC)、韦氏学前儿童智力量表(WPPSI)、斯坦福-比内智力量表、瑞文渐进模型测验(RPM) 等。

## 5.3 鉴别诊断

在鉴别诊断方面，要排除耳聋、智力发育障碍、脑损害、儿童精神分裂症以及明显的社会心理因素所引起的类型症状。

### 5.3.1 智力发育障碍

将自闭症谱系障碍误诊为智力发育障碍最多见。智力发育障碍的特征是智力水平明显低下，并伴有社会适应功能缺陷，以及起病 18 岁以前。对别人的反应较自闭症谱系障碍好，言语障碍不像自闭症谱系障碍那样突出。中重度者几乎均由生物学因素引起，面像呆笨；自闭症谱系障碍多数起病后智力才下降，且涉及感知、言语和社会交往等多种心理活动，少数尚有特异功能。如果出生后即起病，并伴智力低下者，可作自闭症谱系障碍和智力发育障碍两个诊断。

### 5.3.2 儿童精神分裂症

最初将自闭症谱系障碍和精神分裂症误诊作同一种病，现从遗传学、起病年龄、临床特点及病程等明确两者的性质不同，精神分裂突出思维联想障碍、妄想幻觉和人格改变，虽为慢性病程，常有间歇性缓解。

### 5.3.3 婴儿痴呆（或称 Heller 氏综合征）

此病特点是幼儿期发育正常或接近正常，2~3岁后出现烦躁和激惹等症状，然后出现言语及社交功能的减退，并伴有智能、情绪及行为障碍。部分患儿病程发展迅速，数月后可进入痴呆，然后出现其他神经系统症状，最后死亡；另一些患儿进展较慢，最后表现为严重智能衰退，基本丧失言语功能。许多患儿即使进入疾病晚期，仍保持聪慧面容。

## 6. 治疗

自闭症谱系障碍（ASD）目前没有特效的治疗方法，主要采用教育训练为主，心理治疗和药物治疗为辅的综合治疗方法。

### 6.1 教育训练

#### 6.1.1 行为干预

应用行为分析（applied behavior analysis, ABA）技术是迄今为止最广为人知的 ASD 行为干预方法。应用行为分析是指运用“刺激—反应—强化”的行为学习理论对行为进行干预的技术。在操作层面，单位教学法（discrete trial teaching, DTT）是传统应用行为分析法的代表。DTT 是一种由教学者主导一切的教学方法，它为 ASD 儿童创造一个高度结构化的学习情境，将学习内容切割为最小的教学单元，目标在于教会儿童掌握“刺激—反应—强化”连接原则，习得具体技能，因而类化效果较差，而且单元教学法过于结构化。现代 ABA 方法如契机式学习、关键反应训练等已经突破了传统行为主义的桎梏，显得更为自然。

#### 6.1.2 社会交往干预

主要包括地板时光疗法、人际关系发展干预和音乐疗法。地板时光疗法（floor time）是一种注重儿童“发展关系”的 ASD 干预和治疗模式，因儿童常在家中地板上玩游戏而得名。地板时光疗法强调在家庭环境中，父母和儿童通过共同参与大量创造性活动和游戏，以儿童独特的知觉和兴趣作为引领，促进儿童情感体验的形成和亲子关系的发展。人际关系发展干预针对 ASD 儿童的共同注意、与他人分享乐趣、连续性装扮游戏、叙述式交流和社会参照与观点采择等经验分享能力的五大核心缺陷，该方法旨在培养 ASD 和其他交往障碍儿童人际互动和社交技巧。作为独立干预方法，音乐疗法主要包括聆听法、主动法、即兴法和融合法四大类型，目的在于促进儿童和治疗师之间的关系和交流，从而扩大到与其他人的交流。

#### 6.1.3 沟通干预

图片交往沟通系统（the picture exchange communication system, PECS）是试图改善 ASD 患儿功能性沟通技能的干预方式，其目标有识别每一种可能刺激孩子行为的物品，教会孩子使用多图片系统来应对简单的问题。与传统 ABA 发展儿童的会话口语能力相比，PECS 使用 ABA 的方法、借助强烈的视觉支持来教会 ASD 儿童获得功能性交流。

#### 6.1.4 感知觉干预

包括感觉统合训练（sensory integration therapy, SIT）和听觉统合训练（auditory integration training, AIT）。SIT 的主要目的在于通过提供一些前庭的、触觉的和本体感觉的刺激来提高大脑的感觉加工能力。这种训练一般由职业治疗师来实施，包括荡吊床、平衡木和抚摸、敲击儿童的身体等等。AIT 是一种全新的音乐疗法，目的在于解决听觉的失真、过度敏感以及听觉加工异常等问题。

#### 6.1.5 认知干预

包括图片化策略和社会故事法。图片化策略经历了图片排序任务，头脑中的图片和思想泡三种干预策略。思想泡与前两种干预策略相比，能够帮助被试理解人物心理状态的提示线索。社会故事法也是一种基于“心理理论”、强调适当使用图片化策略来提高 ASD 儿童社会认知能力的干预方案，它是心理理论干预尝试的

开端。

### 6.1.6. 综合干预

近年来，综合干预受到了越来越多的关注，“整合干预模式”的提议呼之欲出。综合干预包括契机式学习、关键反应训练、TEACCH 方案和 SCERTS 模式。

(1) 契机式学习：契机式学习 (incidental teaching, IT) 仍然遵循行为主义的原理，但它是在一种自由化、非结构化的环境中进行训练，同时父母、正常同伴介入的融合性干预。父母同时接受培训，以最大化儿童接受干预的强度以及保持干预一致性和持久性的机会。

(2) 关键反应训练：关键反应训练 (pivotal responsive training, PRT) 是一种以 DTT 为基础发展起来的情景化教育系统，与 IT 一样是现代应用行为分析方法的代表。所谓“关键反应”，即儿童在四大关键领域——学习动力、自我控制力、对不同环境线索的反应和交往的主动性等方面的技能习得。实证研究表明，以上领域是 ASD 儿童的重要问题所在，而 ASD 儿童通过干预后在这些领域中所取得的进步，完全有可能泛化或影响其他领域的技能和行为。

(3) TEACCH 方案：TEACCH 方案是“自闭症及相关交际障碍儿童的治疗和教育方案”(treatment and education autistic and related communication handicapped children)的简称，因其对结构化的强调又被称为“结构化教学”模式。TEACCH 方案是一个为孤独症患者提供终身支持的社区性干预模式，强调根据每个孤独症儿童的特定技能和兴趣制定个性化的发展目标，但其总体目的在于发展儿童的交际能力，帮助其独立生活和工作。另外，此方案实施的环境是变化的，根据每个儿童的需要和能力而定，如独立的教室、家庭和社区等。

(4) SCERTS 模式：SCERTS 模式 (social communication, emotional regulation, and transactional support) 主要从社会交际、情绪调节和交互支持三个维度开展干预，目的在于通过使用极具个性化的、能够解决每个 ASD 儿童基本缺陷的方法来直接解决其核心障碍，并且是通过儿童的优势能力和自然动力来解决其弱势部分。

## 6.2 心理治疗

### 6.2.1 心理动力学疗法

从心理动力学的观点来看，ASD 与早期经验有密切的关系。患儿在婴儿期开始由于得不到温暖的环境和受到不合理的对待而变得退缩。因此，治疗要为这种患儿提供一个具有支持性的和接纳的环境，在这个环境中，儿童可以通过各种方式表达自己，开始与外部世界发生接触。例如，在治疗过程中尽量不使儿童产生惧怕感或挫折体验，而且要在这一过程中对于儿童的所有行为（包括各种破坏性行为或攻击性行为）给予充满爱意和接纳性的反应（如给予抚摸、拥抱等）。这种治疗认为，ASD 儿童可在此环境中逐步建立起对人的信任，能够发展起积极面对自我的能力，做到了这一点，儿童就会开始接纳世界，倾向于把外部的东西看作是没有威胁的，那些 ASD 的典型防御式行为就会因此而逐步被放弃。

然而这一疗法也受到许多批评。例如不同意其中关于父母早期对儿童不合理对待的观点，而且目前许多对于 ASD 儿童的治疗均将父母和家庭成员的参与看作是治疗有效的关键，而不是像这一疗法那样仅仅对于 ASD 患儿进行治疗。这一疗法因而在近期较少被应用。

### 6.2.2 行为治疗

以行为疗法来治疗 ASD 已有几十年的历史了。治疗内容主要以条件作用原理对患者的行为进行训练，有研究显示，行为治疗可使 ASD 儿童的行为出现显著进步。

针对 ASD 儿童的言语方面的问题，行为治疗多采用强化、塑造和示范法等方法进行工作。属于此类的，有 Rimland 在 1964 年提出的六个步骤的言语训练方法，有 O'Dell 和 Koegel 在 1981 年提出的自然言语参数的训练范式，还有无意义言语重复的训练方法等。例如，自然言语参数训练，可由治疗师在对于患儿的父母进行适当训练后，由其父母在家中对儿童进行训练，每天在家庭中至少训练 15 分钟。训练内容包括：①

强化儿童尝试表达的倾向（当儿童尝试用言语表达时立刻给予奖赏）；②交换玩具或轮流玩耍（例如当让孩子把玩具递过来或把玩具给孩子时，其有言语表达的行为都要给予强化）；③变化任务（经常调换玩具或使用不同的词语进行描述）；④控制变化（允许孩子选择玩具或使用不同的词语进行描述）。上述训练有助于提高患儿的言语模仿、应答反应和自发言语的发生频率。

针对 ASD 儿童常常对周围的人或事物毫无反应，不能有效地对周围环境进行应答的情况，训练其提高对复合刺激进行反应的能力。例如利用渐隐法训练其关注某些刺激，治疗师先选择一个突出的、引人注目的刺激来吸引儿童的注意力，例如在某个正确答案下划上着重号，给正确答案涂上鲜艳的色彩，或干脆用手指指着正确答案。随着儿童对此印象的加深，逐渐隐去这些外部刺激，直到儿童不需要外部刺激便可以正确做出自己的选择为止。

对于 ASD 儿童的自伤行为和破坏性行为，可采用消退法改变之。如果儿童的这些行为是为了获得其父母的关注，则去除父母的关注所给予的强化，可改变其相关行为。

### 6.2.3 游戏教育治疗

游戏教育治疗最初是由美国 Freud 等心理学者用来协助语言较弱孩子以疏解其心理困扰的，后来，十九世纪的医疗专家和特殊教育的教师发现，游戏教育治疗对自闭症等特殊儿童同样具有纾解心理困扰、推动认知能力发展、增进人际相处技巧与社会互动等具有多元疗效。

（1）推动知觉的发展：自闭症儿童在听觉、触觉上有异常，而游戏能提供多重感官输入的最佳活动。此外，通过各种玩具的玩耍，如听声音找图片、拼图、打击乐器等，提升对刺激的知觉，有助于反应的敏捷性、正确性和精巧性。

（2）增进动作发展：游戏与动作发展密不可分，采取渐进和逐步引导的方式，自闭症儿童能在游戏中练习大小肌肉及身体四肢的协调与平衡，如坐翘翘板、荡秋千等，得到前庭刺激和平衡感；通过拼图、玩积木、书画等训练手眼协调游戏，获得精细动作的技能。

（3）培养语言沟通能力：自闭症儿童由于心智和或生理上的障碍，导致语言沟通能力不良。从各种游戏中，如看图画书、观赏教育性卡通片等都可以让孩子们在游戏中学习说话和与人沟通的技能。

（4）提高团体参与的意愿：自闭症儿童由于心智、生理上的综合缺陷，通常在人群中表现出退缩、不愿或不会参与团体活动。设计好的游戏和各式玩具，可以促使自闭症孩子和正常儿童一起互动，并且学习具有社会作用的游戏规则，如依次轮流玩布娃娃、玩拔河体验合作的快乐并和小朋友们一起分享快乐，并提高团体参与的意愿。

## 6.3 药物治疗

迄今为止，缺乏能够改变 ASD 的病程，改善核心症状的药物。但药物可以改善患者的一些情绪和行为症状，如情绪不稳、注意缺陷和多动、冲动行为、攻击行为、自伤和自杀行为、抽动和强迫症状以及精神病性症状等，有利于维护患者自身或他人安全、顺利实施教育训练及心理治疗。若患者伴随的精神神经症状明显，或威胁到自身或他人安全，或严重干扰患者接受教育和训练，影响日常生活，可使用药物对症治疗。常用药物如下：

### 6.3.1 中枢兴奋药物

适用于合并注意缺陷和多动症状者。常用药物是哌醋甲酯或苯异妥因。

### 6.3.2 抗精神病药物

应小剂量、短期使用，在使用过程中要注意药物副作用，特别是锥体外系副作用。

（1）利培酮：对孤独症伴发的冲动、攻击、激越、情绪不稳、易激惹等情感症状以及精神病性症状有效。利培酮为 2006 年获得美国食品药品管理局批准治疗 5-16 岁 ASD，能改善患者发脾气等易激惹症状、自伤和攻击行为。开始剂量 0.25mg-0.5mg，每日 2 次，以后根据病情调整剂量，剂量范围 0.5mg-6mg/日。

（2）氟哌啶醇：对冲动、多动、刻板等行为症状和情绪不稳、易激惹等情感症状以及精神病性症状有

效，据报道还可改善社会交往和语言发育障碍。

(3) 阿立哌唑、奎硫平、奥氮平等非典型抗精神病药物：在控制患者的冲动、攻击和精神病性症状也有效。

### 6.3.3 抗抑郁药物

能减轻重复刻板行为、强迫症状，改善情绪问题，提高社会交往技能，对于使用多巴胺受体阻滞剂后出现的运动障碍如退缩、迟发性运动障碍、抽动等也有一定效果。

选择性 5-HT 再摄取抑制剂 (SSRIs) 对自闭症患儿的行为和情绪问题有效。如舍曲林可试用于 6 岁以上患儿。

### 6.3.4 抗癫痫药物

如丙戊酸盐、卡马西平、硝西泮，用于合并癫痫发作者。

## 6.4 中医治疗

中医古代文献无“自闭症”的病名，但综观古代医家的各种描述，儿童自闭症当属“童昏”、“语迟”、“清狂”、“无慧”、“胎弱”、“视无情”、“目无情”等范畴。中医理论认为自闭症病因病机为先天不足，肾精亏虚，心窍不通，神失所养，肝失条达，升发不利，其病位在脑，同心、肝、肾三脏有密切关系。中医治疗自闭症的临床思维是通过调节身体的「内」环境，从根本上纠正人体阴阳平衡上的偏差，从而消除机体所表现在外的临床症状。

### 6.4.1 内治法

通过中医辨证，自闭症可分为肝肾亏虚型、心脾两虚型、阴虚火旺型，针对不同患儿的表现，有针对性地施以方药，能取得较好的疗效。治疗原则是：固本培元，补足先天，清脑益髓，养血生血，安神定志，宁心开窍，梳理气机，促进患儿脑和神经系统的发育。

### 6.4.2 外治法

主要采用针灸推拿的方法。自闭症的针灸治疗以头针为主。中医理论认为，头为诸阳之会，任督二脉又总领阴阳，头部穴位既可调整五脏六腑之经气以通络，又可协调机体之阴阳平衡，治疗脑源性疾病有特效。

除了针刺头部穴位外，还有穴位封闭疗法、推拿捏脊法、点穴按摩法等。

### 6.4.3 内外合治法

通过针灸（穴位封闭）、推拿、口服中药组成统一整体，根据患儿不同个体特点有针对性地采取治疗，达到标本同治。针刺益智穴、开窍穴、定位穴的经外奇穴，推拿骶部穴位、捏脊，针对不同类型的患儿给予不同中药。

## 【案例】

Peter 和 Linda 是典型的一对美国硅谷高科技夫妇。Peter 在硅谷一家高科技公司任资深工程师。Linda 来美后修读了视听教育硕士，为的是将来能把下一代教育得更好。他们有了聪明健康的大儿子，一切都是正常而幸福的。来美国 4 年后，老二 Sam 出生。这是个漂亮的小婴儿，红扑扑的脸蛋，一双乌黑的眼睛总是骨溜溜地转，看上去比哥哥还要聪明。

然而开始喂奶时，问题出现了，小 Sam 竟然不会吸允妈妈的乳头，无法进行母乳喂养。改换奶瓶，他倒是接受了，可是一吃牛奶就拉肚子，只好改喝豆奶。开始喂辅食的时候，又发现孩子的咀嚼能力很差，不会嚼东西。再大一些，别的孩子开始学说话了，他却迟迟不会发音。不过哥哥是 12 个月才学会走路，他 11 个月就学会了。妈妈想，也许每个孩子情况不同吧？问问周围的朋友，也有孩子这个年龄不能很好地咀嚼，很好地说话的。她想，也许这都是正常的，可能孩子长大了就会好起来。

后来小 Sam 又有一些奇怪的举动引起了妈妈的注意：他喜欢原地打转，从来不觉得头晕。后来才知道，这是因为自闭儿的延脑发育不够好，平衡系统低敏，不容易有晕的感觉。Sam 还喜欢看运动的东西，比如

婴儿摇篮里转动的音乐玩具，还喜欢看马路上的来来往往的汽车。他还喜欢把玩具车都整整齐齐排成一排，并不准人将之搅乱。此外，他会一直去关电视，你一打开他就去关掉。他还喜欢一直冲马桶，不停地按按钮。他怕和人的目光接触，连自己的妈妈看他，只要目光一和他眼睛对上，他就立刻转走。这孩子还有多动症状，情绪比较不开朗，也一直不能专心。大小便的训练也很吃力，直到4岁才完成。对某些声音还特别害怕，如吸尘器、理髮电动推剪、引擎启动声等。

转眼Sam四岁了，妈妈送他去幼儿园。进去没多久，训练有素的专业老师就看出了问题，她找来家长很坦率地说，她认为，孩子的成熟度不及两岁，她怀疑这孩子有自闭症，建议去专业机构做个检查。美国这方面非常健全，该做哪些检查，相关的机构地址，资料都很齐全。按照老师给的指示，一家人开始为小Sam做了全面而繁琐的检查，包括肌肉协调度，感觉系统，脑子语言发展，对外界的认识学习能力，社交兴趣和技巧等。在孩子四岁半的时候，才完成所有的检查，确诊为自闭症。

## 【参考文献】

1. American Psychiatric Association (2013). Autism Spectrum Disorder, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition (DSM-5). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing. 50-59.
2. Andrew Z. Luo (2014). Life Buddy for Autism. North American Journal of Medicine and Health, (6). web
3. Catherine Lord, PhD, Michael Rutter, MD, et al (2012). Autism Diagnostic Observation Schedule™, Second Edition (ADOS™-2). WPS.
4. C C Y Wong, E L Meaburn, A Ronald, et al. (2014). Methyomic analysis of monozygotic twins discordant for autism spectrum disorder and related behavioural traits. Molecular Psychiatry, 19, 495-503
5. Kristen Lyall, John N. Constantino, Marc G. Weisskopf, et al (2014). Parental Social Responsiveness and Risk of Autism Spectrum Disorder in Offspring. JAMA Psychiatry. 71(8):936-942.
6. Fred Volkmar, Matthew Siegel, Marc Woodbury-Smith, et al (2014). Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 53 (2): 237-257.
7. Marisela Huerta, Somer L. Bishop, Amie Duncan, et al. (2012). Application of DSM-5 Criteria for Autism Spectrum Disorder to Three Samples of Children With DSM-IV Diagnoses of Pervasive Developmental Disorders. The American Journal of Psychiatry. 169 (10): 1056-1064
8. Mette Elmose and Francesca Happé (2014). Being Aware of Own Performance: How Accurately Do Children With Autism Spectrum Disorder Judge Own Memory Performance? 7 (6): 712-719
9. M. Mehmet Haznedar, Monte S. Buchsbaum, Tse-Chung Wei, et al. (2000). Limbic Circuitry in Patients with Autism Spectrum Disorders Studied With Positron Emission Tomography and Magnetic Resonance Imaging. American Journal of Psychiatry. 157 (12): 1994-2001.
10. Noha F. Minshawi, Sarah Hurwitz, Danielle Morrissey, et al (2015). Multidisciplinary Assessment and Treatment of Self-Injurious Behavior in Autism Spectrum Disorder and Intellectual Disability: Integration of Psychological and Biological Theory and Approach. Journal of Autism and Developmental Disorders, 45 (6): 1541-1568
11. Nouchine Hadjikhani, Nicole R Zürcher, Ophelie Rogier, et al (2015). Improving emotional face perception in autism with diuretic bumetanide: A proof-of-concept behavioral and functional brain imaging pilot study. Autism. 19 (2): 149-157.
12. Victoria EA Brunsdon, Francesca Happé (2014). Exploring the ‘fractionation’ of autism at the cognitive level. Autism. 18 (1): 17-30.
13. Yael Hirschler-Guttenberg, Ofer Golan, Sharon Ostfeld-Etzion, et al. (2015). Mothering, fathering, and the regulation

of negative and positive emotions in high-functioning preschoolers with autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 56(5) 530–539.

14. 丁一芸, 卫利, 王素梅 (2014). 自闭症中西医研究进展及中医研究思路浅析. *世界中医药*, 9 (6):820-823.

15. 卢金清, 许俊洁, 万丽娟, 等 (2014). 中医治疗儿童自闭症的研究. *中医儿科杂志*, 10 (5): 12-14.

—— (原载《国际中华应用心理学杂志》2015年第2期, 2015年6月)