



SpEcial  
Education

教师教育精品教材

特殊教育专业系列

“十二五”  
国家重点图书

# 特殊教育的医学基础

杨长江 著



华东师范大学出版社



SpEcial  
Education

教师教育精品教材

特殊教育专业系列

“十二五”  
国家重点图书

# 特殊教育的医学基础

杨长江 著



华东师范大学出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

特殊教育的医学基础/杨长江著. —上海:华东师范大学出版社,2015.7

教师教育精品教材. 特殊教育专业系列

ISBN 978-7-5675-3973-0

I. ①特… II. ①杨… III. ①残疾人—儿童教育—特殊教育—师范大学—教材②小儿疾病—诊疗—师范大学—教材 IV. ①G760②R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 184491 号

教师教育精品教材·特殊教育专业系列

## 特殊教育的医学基础

著 者 杨长江  
策划编辑 吴海红  
项目编辑 吴海红 邓华琼  
特约审读 姜水印  
责任校对 高士吟  
装帧设计 卢晓红

出版发行 华东师范大学出版社  
社 址 上海市中山北路 3663 号 邮编 200062  
网 址 [www.ecnupress.com.cn](http://www.ecnupress.com.cn)  
电 话 021-60821666 行政传真 021-62572105  
客服电话 021-62865537 门市(邮购)电话 021-62869887  
地 址 上海市中山北路 3663 号华东师范大学校内先锋路口  
网 店 <http://hdsdcbs.tmall.com>

印 刷 者 常熟市大宏印刷有限公司  
开 本 787×1092 16 开  
印 张 11.75  
字 数 227 千字  
版 次 2016 年 3 月第 1 版  
印 次 2016 年 3 月第 1 次  
书 号 ISBN 978-7-5675-3973-0/G·8554  
定 价 25.00 元

出版人 王 焰

(如发现本版图书有印订质量问题,请寄回本社客服中心调换或电话 021-62865537 联系)

<b>第一章 遗传学基础</b>	<b>1</b>
第一节 基因的结构与功能	3
一、基因的结构	3
二、基因的功能	8
三、RNA 的结构与功能	8
第二节 基因的复制与表达	8
一、DNA 复制	8
二、基因的转录	9
三、基因的翻译	10
第三节 DNA 的生物损伤与修复	11
一、DNA 损伤	12
二、DNA 修复	13
第四节 遗传病	14
一、单基因遗传病	14
二、多基因遗传病	18
三、染色体病	20
<b>第二章 胚胎学基础</b>	<b>27</b>
第一节 生殖细胞	29
一、精子	29
二、卵子	30
第二节 受精与胚胎发育	31
一、受精	31
二、胚胎早期发生	32
三、胎膜与胎盘	35
第三节 先天性畸形	37
一、先天性畸形的基本概念	37
二、发育毒性作用的特点和影响因素	38
三、致畸原的作用机制	41
<b>第三章 神经科学基础</b>	<b>43</b>
第一节 神经元与信息传递	45
一、神经元的结构	45
二、神经元的分类	46
三、神经元的电活动	47
四、神经元之间的信息传递	48
五、神经递质	49
第二节 神经系统的结构与功能	54

一、描述神经系统的术语	54
二、脊髓的结构与功能	56
三、脑的基本组成与功能	56
第三节 脑功能的可塑性	64
一、大脑的可塑性	64
二、突触的可塑性	65
三、可塑性机制	66
<b>第四章 视觉障碍的医学基础</b>	<b>69</b>
第一节 视觉的形成	71
一、眼球	71
二、视觉的传导	73
第二节 视觉功能发育与评定	74
一、视觉功能发育	74
二、视觉功能发育的评定	76
三、视功能检查	77
第三节 视觉障碍常见疾病	81
一、先天性白内障	81
二、先天性青光眼	82
三、早产儿视网膜病变	83
四、角膜软化症	83
五、角膜先天异常	84
六、弱视	85
七、眼球震颤	87
第四节 盲和低视力的康复	88
<b>第五章 听觉障碍的医学基础</b>	<b>89</b>
第一节 听觉的产生	91
一、耳的结构和功能	91
二、听觉的传导	96
第二节 听觉功能发育与评定	96
一、听觉功能的发育	96
二、听力功能的评定	97
第三节 听觉障碍常见疾病	101
一、传导性聋	101
二、感音神经性聋	102
三、混合性聋	103
四、功能性聋	103

第四节 听觉障碍的治疗和预防	103
一、助听器的类型和选配	103
二、电子耳蜗植入	105
三、听觉障碍的预防	106
<b>第六章 言语障碍的医学基础</b>	<b>109</b>
第一节 语言交流的解剖与生理基础	111
一、大脑的功能侧化和语言中枢	111
二、言语产生的机制	112
第二节 正常儿童听觉语言和交流能力的发育	114
一、语言处理过程的发育	114
二、听觉功能的发育	114
三、语言能力的发育	115
四、交流能力的发育	116
第三节 言语障碍常见疾病	117
一、语言发育迟缓	117
二、构音障碍	120
三、腭裂	121
<b>第七章 肢体障碍的医学基础</b>	<b>125</b>
第一节 儿童运动发育	127
一、粗大运动发育	127
二、精细运动发育	131
第二节 肢体障碍常见疾病	132
一、脑瘫	132
二、重症肌无力	139
三、进行性肌营养不良	140
<b>第八章 精神障碍的医学基础</b>	<b>143</b>
第一节 脑与精神活动	145
一、脑结构与精神活动	145
二、脑神经化学与精神活动	145
三、脑可塑性与精神活动	147
第二节 精神障碍的病因学	147
一、精神障碍的生物学因素	148
二、精神障碍的心理、社会因素	150
第三节 精神障碍常见疾病	150
一、精神分裂症	150

二、儿童孤独症	158
三、注意缺陷与多动障碍	160
四、抽动障碍	163
<b>第九章 智力障碍的医学基础</b>	<b>167</b>
第一节 智力障碍的病因	169
一、遗传及先天性因素	169
二、围生期有害因素	169
三、出生后因素	170
第二节 智力障碍的临床表现	170
一、轻度智力障碍	170
二、中度智力障碍	170
三、重度智力障碍	171
四、极重度智力障碍	171
第三节 智力障碍常见疾病	171
一、唐氏综合征	171
二、苯丙酮尿症	172
三、半乳糖血症	173
四、先天性甲状腺功能减低	174
五、胎儿酒精综合征	175
<b>参考文献</b>	<b>179</b>

---

第一章

遗传学  
基础





包括人在内的各种生物体,都以其独特的代谢方式利用从周围环境获得的物质维持生命,继而将代谢废物排出体外。生物体这种独特的代谢方式取决于生物体独特的遗传机构。所谓健康,即是人体遗传结构控制下的代谢方式与周围环境保持平衡。遗传结构的缺陷或周围环境的显著改变,都能打破这种平衡,导致疾病。现代医学认为,疾病的发生、发展和转归是由遗传和环境共同作用的结果。一些疾病如中毒、外伤的发生是环境因素起主要作用,而另一些疾病则主要是遗传因素决定的,如苯丙酮尿症、21-三体综合征等。

据统计,全世界受遗传病危害的人数占世界总人口的15%。许多严重威胁人类健康和生命的常见病,如肿瘤、心血管疾病、高血压病、糖尿病、精神疾病等均与遗传有关。随着研究分析技术的不断提高和改进,因染色体异常而引起的遗传病不断地被发现,现已达数千种之多。遗传病是一种发病率很高而且对人类危害极大的疾病。据专家估计,我国现有的3亿多儿童中,因遗传原因造成智力低下的约有1000多万人。它给许多家庭带来了极大的经济压力和精神负担。因而预防遗传病对国家的富强、民族的昌盛和家庭的幸福都有着非常重要的意义。

## 第一节 基因的结构与功能

19世纪60年代,奥地利遗传学家孟德尔(G. J. Mendel)就提出了生物的性状是由遗传因子控制的观点,但这还仅仅是一种逻辑推理的产物。20世纪初期,遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)通过果蝇的遗传实验,认识到基因存在于染色体上,并且在染色体上是呈线性排列,从而得出了染色体是基因载体的结论。1953年沃森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)发现了DNA双螺旋的结构,人们进一步认识了基因的本质,即基因是具有遗传效应的DNA片断。

基因的现代分子生物学概念是:基因是核酸分子中贮存遗传信息的遗传单位,是RNA和蛋白质相关遗传信息的基本存在形式。也可以说基因是指贮存RNA序列信息和有功能蛋白质多肽链序列信息,以及表达这些信息所必需的全部核苷酸序列。大部分生物中构成基因的核苷酸物质是DNA,少数生物(如RNA病毒)中是RNA。<sup>①</sup>

### 一、基因的结构

遗传信息的载体是核酸。核酸是以核苷酸为基本组成单位的生物大分子,携带和传递遗传信息。根据化学组成不同,核酸可分为核糖核酸(简称RNA)和脱氧核糖核酸(简称DNA)。DNA存在于细胞核和线粒体内,携带遗传信息,决定着细胞和个体的基因型;RNA存在于细胞质、细胞核和线粒体内,参与遗传信息的复制和表达。某些病毒则以RNA作为遗传信息的载体。

#### (一) DNA和RNA的化学组成

核酸是由一个一个核苷酸通过“3',5'磷酸二酯键”连接而成的长链大分子。核酸在

<sup>①</sup> 药立波. 医学分子生物学[M]. 第3版. 北京:人民卫生出版社,2011:6—11.

核酸酶作用下水解成核苷酸,而核苷酸完全水解后可释放出等量摩尔的碱基、戊糖和磷酸(图 1-1)。碱基是构成核苷酸的基本成分之一,是含氮的杂环化合物,可以分为嘌呤和嘧啶两类(图 1-2)。戊糖是构成核苷酸的另一个基本成分,有  $\beta$ -D 核糖和  $\beta$ -D-2' 脱氧核糖之分。戊糖的差异使得 DNA 较 RNA 在化学性质上更稳定,从而被自然选择为遗传信息的载体。

图 1-1

核酸的组成

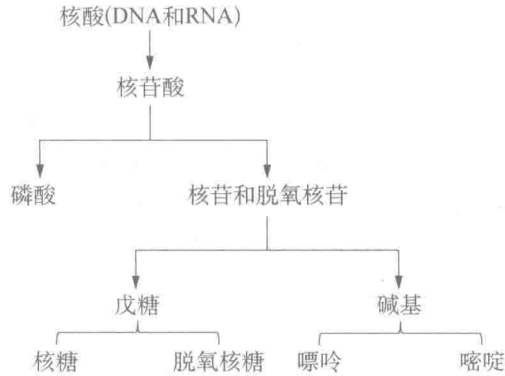
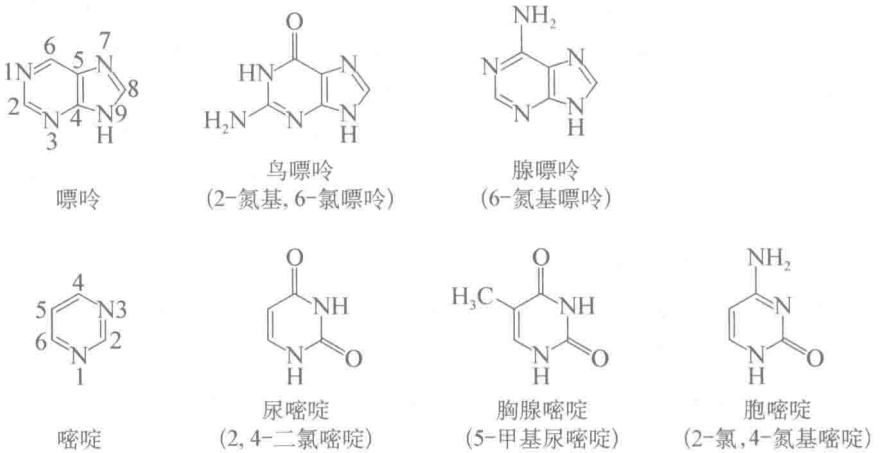


图 1-2

构成核苷酸的嘌呤和嘧啶的化学结构式



DNA 由脱氧腺嘌呤核苷酸(dAMP)、脱氧鸟嘌呤核苷酸(dGMP)、脱氧胞嘧啶核苷酸(dCMP)和脱氧胸腺嘧啶核苷酸(dTMP)四种脱氧核苷酸构成。RNA 核苷酸的戊糖是核糖而不是脱氧核糖,此外, RNA 的嘧啶是胞嘧啶和尿嘧啶,而没有胸腺嘧啶,所以构成 RNA 的四种基本核苷酸是 AMP、GMP、CMP 和 UMP。

## (二) DNA 的一级结构是核苷酸的排列顺序

DNA 的一级结构即是指四种脱氧核苷酸(dAMP、dCMP、dGMP、dTMP)按照一定的排列顺序,通过磷酸二酯键连接形成的多核苷酸,由于核苷酸之间的差异仅仅是碱基的不同,故又可称为碱基顺序(图 1-3)。核苷酸之间的连接方式是:一个核苷酸的 5' 位磷酸与下一位核苷酸的 3'-OH 形成 3',5' 磷酸二酯键,构成不分支的线性大分子,其中磷

酸和戊糖构成 DNA 链的骨架,可变部分是碱基排列顺序。由于核酸分子具有方向性,规定它们的脱氧核苷酸的排列和书写规则必须是从 5'末端(游离磷酸基)到 3'末端(游离羟基)。

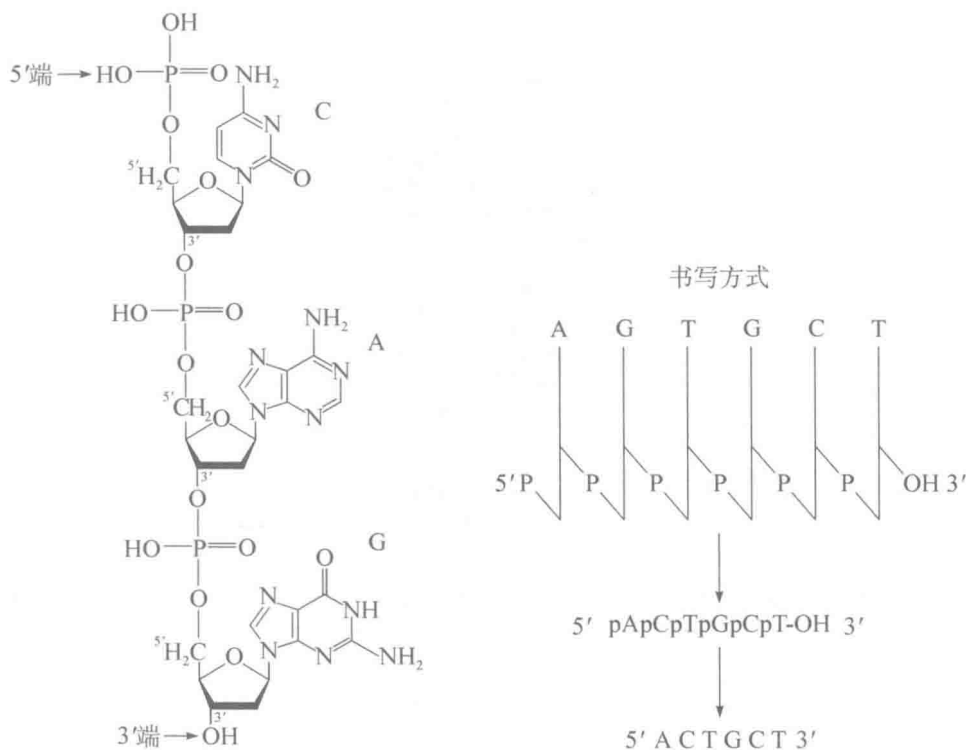


图 1-3

DNA 的一级结构及其书写方式

### (三) DNA 的二级结构是双螺旋结构

1951 年 11 月,英国的威尔金斯(M. H. F. Wilkins)和富兰克林(R. E. Franklin)获得了高质量的 DNA 分子 X 线衍射照片。分析结果表明 DNA 是螺旋形分子,并且是以双链的形式存在。1952 年,美国生物化学家查伽夫(E. Chargaff)利用层析和紫外吸收光谱等技术研究了 DNA 的化学成分,提出了关于 DNA 中四种碱基组成的查伽夫(Chargaff)规则:①腺嘌呤(A)与胸腺嘧啶(T)的摩尔数相等,而鸟嘌呤(G)与胞嘧啶(C)的摩尔数相等;②不同生物种属的 DNA 碱基组成不同;③同一个体不同器官、不同组织的 DNA 具有相同的碱基组成。1953 年,沃森和克里克综合前人的研究成果,提出了 DNA 分子双螺旋结构的模型。这一发现揭示了生物界遗传性状得以世代相传的分子机制,它不仅解释了当时已知的 DNA 的一切理化性质,而且将 DNA 的功能与结构联系起来,奠定了现在生命科学的基础。

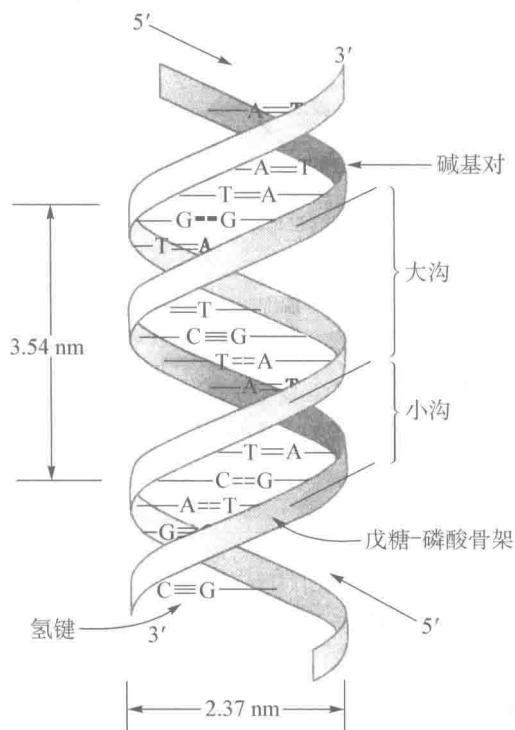
DNA 双螺旋结构的要点:

#### 1. DNA 是反向平行、右手螺旋的双链结构

DNA 分子由两条反向平行的多聚核苷酸链围绕同一中心轴盘曲而成,两条链均为右手螺旋,呈反平行走向,一条走向是 5'→3',另一条是 3'→5'。DNA 双螺旋结构的直径为 2.37 nm,螺距为 3.54 nm。由脱氧核糖和磷酸基组成的亲水性骨架位于双螺旋

结构的外侧,而疏水的碱基位于内侧。从外观上看,DNA 双螺旋结构的表面存在一个大沟和一个小沟(图 1-4)。

图 1-4

DNA 双螺旋  
结构示意图

## 2. DNA 双链之间形成了互补碱基对

两条多聚核苷酸链以碱基之间形成氢键配对而相连,即一条链上的腺嘌呤与另一条链上的胸腺嘧啶配对,形成两个氢键;一条链上的鸟嘌呤与另一条链上的胞嘧啶配对,形成三个氢键。碱基相互配对又叫碱基互补。RNA 中若也有配对区,则 A 是与 U 以两个氢键配对互补。

## 3. 疏水作用力和氢键共同维持着 DNA 双螺旋的稳定

相邻的两个碱基对平面在旋进过程中会彼此重叠,由此产生了具有疏水性的碱基堆积力。碱基堆积力可以使 DNA 分子层层堆积,使分子内部形成疏水核心,这对 DNA 结构的稳定是很有利的,对维持 DNA 的二级结构起主要作用。

## (四) DNA 的高级结构是超螺旋结构

DNA 是一个长度很大的生物大分子,如人体细胞内有 23 对染色体,总长度约为  $3 \times 10^9$  bp,如果连在一起可达 2 米。因此,DNA 在形成双螺旋的基础上,在细胞内还要进一步盘绕和压缩,形成致密的结构组装在细胞内。

### 1. 原核生物 DNA 的环状超螺旋结构

原核生物的 DNA 在细胞内进一步盘绕,并形成类核结构,以保证其以致密的形式存在于细胞内。类核结构中,80%是 DNA,其余为蛋白质。在细菌 DNA 中,超螺旋可以相互独立存在,形成超螺旋区。

## 2. 真核生物 DNA 存在于细胞核内可组装成染色体

真核生物 DNA 与蛋白质形成的复合物以非常致密的形式存在于细胞核内,基本的结构单位是核小体。在细胞周期的大部分时间里以分散的形式存在,称为染色质;在细胞分裂期形成高度组织有序的形式,称为染色体。

核小体是由 DNA 和 5 种组蛋白共同构成。5 种组蛋白分别为 H1、H2A、H2B、H3 和 H4。组蛋白 H2A、H2B、H3、H4 各两分子构成八聚体的核心组蛋白,双链长约 150bp 的 DNA 分子在组蛋白八聚体上盘绕 1.75 圈形成核小体的核心颗粒。核心颗粒之间再由 DNA(约 60 bp)和组蛋白 H1 构成的连接区相连形成串珠样结构,即染色质细丝。这是 DNA 在核内形成致密结构的第一次折叠,使 DNA 的体积压缩了 6~7 倍。

染色质细丝进一步盘绕形成外直径为 30 nm、内直径为 10 nm 的中空状螺线管。每圈螺线管由 6 个核小体组成。组蛋白 H1 位于螺线管的内侧。染色质纤维空管的形成是 DNA 在核内形成致密结构的第二次折叠,使 DNA 的体积又压缩了约 6 倍。

染色质纤维空管进一步卷曲和折叠形成直径为 400 nm 的超螺线管,这一过程将染色体的体积压缩了 40 倍。之后,染色质纤维进一步压缩成染色单体,在核内组装成染色体(图 1-5)。在分裂期形成染色体的过程中,DNA 被压缩了 8 000~10 000 倍,从而将近 2 米长的 DNA 有效地组装在直径只有几微米的细胞核中。

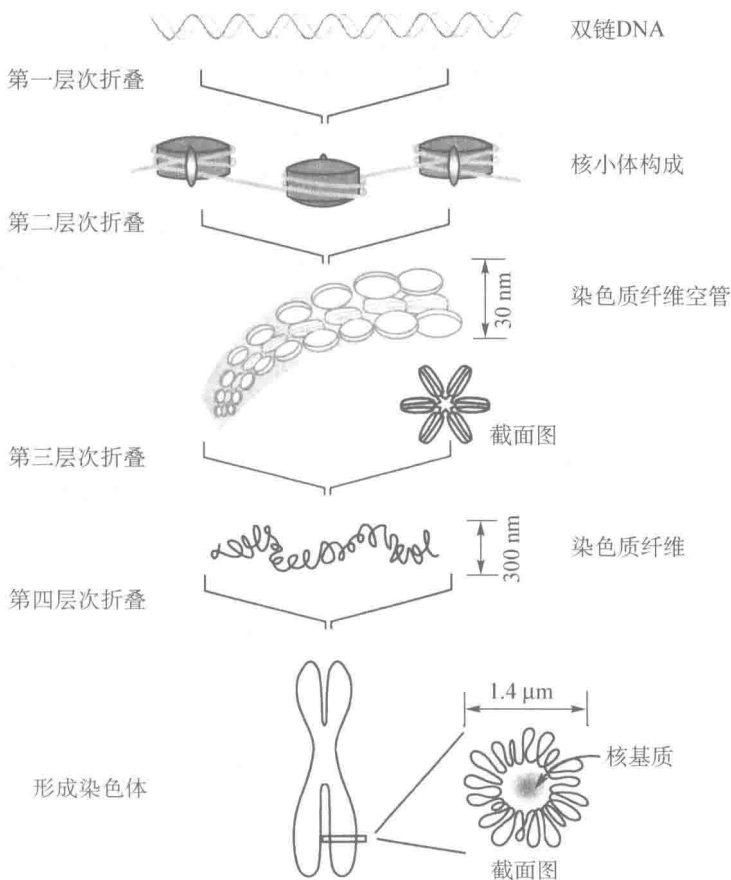


图 1-5

双链 DNA 历经折叠、盘绕形成高度有序和高度致密的染色体

## 二、基因的功能

DNA 是基因的物质基础,所以基因的功能实际上就是 DNA 的功能。基因的功能是:①利用 4 种碱基的不同排列荷载遗传信息;②通过复制将所有的遗传信息稳定、忠实地遗传给子代细胞;③作为基因表达的模板。基因表达是基因所携带的遗传信息表现出表型的过程。以 DNA 为模板合成 RNA 的过程为转录,以 RNA 为模板合成蛋白质的过程为翻译。

基因的功能通过其结构中蕴藏的两部分信息而完成:一是可以在细胞内表达为蛋白质或功能 RNA 的结构基因序列;二是为表达这些结构基因所需的启动子、增强子等调控区域。

## 三、RNA 的结构与功能

基因的功能需要表型来体现,基因表达产物是产生表型的分子基础。蛋白质和 RNA 都是基因表达的产物。蛋白质是生命活动的最终执行者,各种 RNA 则为蛋白质合成提供所需的场所、搬运工具、模板并参与合成的调控。<sup>①</sup>

RNA 通常以单链形式存在,但也有复杂的局部二级结构或三级结构,以完成一些特殊功能。RNA 分子比 DNA 分子小得多,小的仅由数十个核苷酸,大的由数千个核苷酸通过磷酸二酯键连接而成。由于 RNA 的功能多样,因此它的种类、大小和结构都远比 DNA 多样化(表 1-1)。

表 1-1

动物细胞内主要的 RNA 种类及功能

	缩写	细胞内位置	功能
核糖体 RNA	rRNA	细胞质	核糖体组成成分
信使 RNA	mRNA	细胞质	蛋白质合成模板
转运 RNA	tRNA	细胞质	转运氨基酸
微 RNA	microRNA	细胞质	翻译调控
胞质小 RNA	scRNA/7SL-RNA	细胞质	信号肽识别体的组成成分
不均一核 RNA	hnRNA	细胞核	成熟 mRNA 的前体
核内小 RNA	snRNA	细胞核	参与 hnRNA 的剪接、转运
核仁小 RNA	snoRNA	核仁	rRNA 的加工和修饰
线粒体核糖体 RNA	mt rRNA	线粒体	核糖体组成成分
线粒体信使 RNA	mt mRNA	线粒体	蛋白质合成模板
线粒体转运 RNA	mt tRNA	线粒体	转运氨基酸

## 第二节 基因的复制与表达

### 一、DNA 复制

DNA 复制就是 DNA 的合成过程,通过 DNA 复制把储存的遗传信息随着细胞的分

<sup>①</sup> 药立波. 医学分子生物学[M]. 第 3 版. 北京:人民卫生出版社,2011:6.

裂传递给子细胞。细胞正常功能的维持依赖于基因组遗传信息的完整,因此基因组信息在细胞分裂时必须精确地复制。基因组信息的准确复制及其与细胞分裂的协调有赖于细胞内一套完善而复杂的 DNA 复制和调控体系的存在(RNA 信息有其独特方式复制)。所有生物的基因组 DNA 复制都遵循着共同的规律,不同的生物物种又有其各自的特点。

### (一) 半保留复制

DNA 分子复制时,亲代 DNA 双链解离为两条单链,各自作为模板,按照碱基互补配对合成新的互补链,新合成的两个 DNA 分子和亲代 DNA 分子是完全一样的。遗传信息以这种半保留复制方式忠实地从亲代传给子代。

### (二) 半不连续复制

在 DNA 复制过程中,采用脱氧三磷酸核苷(dNTP)为原料,在 DNA 聚合酶的催化作用下合成新链。由于 dNTP 原料只能连接在多核苷酸链游离 3' 碳原子的羟基上,所以 DNA 的复制方向是按 5'→3' 进行。DNA 复制是从特异复制起始点开始,进行双向复制。一条模板链为 3'→5' 走向,在其上 DNA 能按 5'→3' 方向连续复制,速度较快,合成的链称为前导链。另一条链为 5'→3' 走向,在其上 DNA 仍按照 5'→3' 方向复制,先合成一段一段的 DNA 片段,约为 100~1 000 碱基,称为冈崎片段,DNA 连接酶将这些冈崎片段连接起来,形成完整单链,这个复制链合成较晚,称为后随链。因此,DNA 复制是一条链为连续复制,另一条链为不连续复制。

### (三) 复制子是基本复制单位

DNA 复制总是在 DNA 分子上的一个或多个位点开始。不同生物的 DNA 复制起始点的序列不完全相同,但都含有短的重复序列,这些短的重复序列可以被相关蛋白识别和结合,属于富含 AT 区域,有利于 DNA 的解链,称为复制起始点。DNA 复制是从一个复制起始点开始,直到完成一个 DNA 或者一段 DNA 的复制后停止。从一个复制起始点开始所复制的 DNA 分子或 DNA 分子片段是一个基本的复制单位,称为复制子。

## 二、基因的转录

转录是在 RNA 聚合酶的催化作用下,以 ATP、GTP、CTP、UTP 为基本原料单位,以 DNA 为模板依据碱基配对原则合成 RNA 的过程。真核细胞中只有一小部分 DNA 依其需要而被转录,基因转录产物包括 mRNA、tRNA、rRNA 及其他小分子 RNA。各类 RNA 合成的生物化学过程基本相同,不同之处在于参与合成的 RNA 聚合酶的种类、转录调节方式、转录后加工过程等。成熟的 mRNA 是原始 RNA 转录后经过一系列的加工而合成多肽链的模板。加工一般包括剪接、带帽、加尾等过程。

### (一) 剪接

前 mRNA 分子既有外显子序列又有内含子序列,另外还包括编码区前面及后面的非翻译序列。这些内含子序列必须除去而把外显子序列连接起来,这个过程称为 RNA 剪接。剪切发生在内含子 5' 末端与上一个外显子交界的 GU 处和内含子 3' 末端与下一个外显子交界的 AG 处。



## (二) 加帽

即在 mRNA 分子 5' 端加上一个 7-甲基鸟核苷三磷酸, mRNA 5' 端的这种结构称为帽子。在 hnRNA 的 5' 端接上一个甲基化帽能有效地封闭 mRNA 5' 端, 使之不再接加核苷酸, 也不受酶的消化, 增强了 mRNA 的稳定性。帽子结构也是核糖体识别 mRNA 的信号, 促进 mRNA 和核糖体小亚基结合。

## (三) 加尾

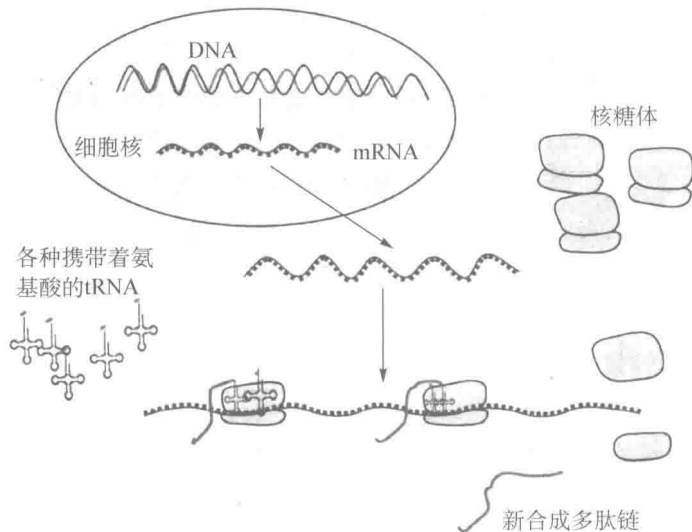
大多数真核生物的 mRNA 3' 末端都有由 100~200 个 A 组成的多聚核苷酸尾巴 (Poly A tail)。Poly A 尾不是由 DNA 编码的, 而是转录后的前 mRNA 以 ATP 为前体, 由 RNA 末端腺苷酸转移酶催化聚合到 3' 末端。mRNA 的 Poly A 尾有助于 mRNA 通过核孔复合体而从核内转移到细胞质, 也可避免在细胞中受到核酶降解, 增强 mRNA 的稳定性。

## 三、基因的翻译

细胞内的蛋白质依据 mRNA 编码信息而合成, 故称为翻译。翻译是指组成蛋白质的氨基酸由其特定的 tRNA 携带和转运, 在核糖体上按照模板 mRNA 所提供的编码信息合成具有特定序列的多肽链的过程(图 1-6)。

图 1-6

蛋白质生物合成的基本原理



成熟的 mRNA 从细胞核进入细胞质, 由核糖体和其他成分阅读 mRNA 所携带的信息, 指导特异的多肽合成。只有 mRNA 中间的序列被翻译成氨基酸。在 mRNA 5' 和 3' 端的非翻译区 (5' UTR 和 3' UTR) 分别是第一和最后的外显子的拷贝序列, 其中包括了 5' 端的带帽和 3' 的加尾序列。

### (一) 翻译过程

多肽链的合成是在 mRNA、tRNA 及核糖体协同作用下进行的。核糖体是一个 rRNA-蛋白质复合物, 由 60S 和 40S 两个亚基组成。首先是小亚基识别 mRNA 5' 端的