



国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材

儿科专科医师规范化培训教材

发育行为学分册

- 中华医学会儿科学分会
 - 中国医师协会儿科医师分会
 - 主编 金星明
- 组织编写



国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材

儿科专科医师规范化培训教材

发育行为学分册

■ 中华医学会儿科学分会
■ 中国医师协会儿科医师分会

组织编写

■ 主 编 金星明

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

儿科专科医师规范化培训教材·发育行为学分册/金星明主编.
—北京:人民卫生出版社,2017

ISBN 978-7-117-24881-5

I. ①儿… II. ①金… III. ①儿科学-岗位培训-教材②行为发育-儿科学-手册 IV. ①R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 180313 号

人卫智网	www.ipmph.com	医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网	www.pmph.com	人卫官方资讯发布平台

版权所有,侵权必究!

儿科专科医师规范化培训教材
——发育行为学分册

主 编:金星明

出版发行:人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址:北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编:100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线:010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷:三河市博文印刷有限公司

经 销:新华书店

开 本:787×1092 1/16 印张:22

字 数:549 千字

版 次:2017 年 12 月第 1 版 2017 年 12 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号:ISBN 978-7-117-24881-5/R·24882

定 价:59.00 元

打击盗版举报电话:010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

编写委员会

总 主 编 申昆玲 朱宗涵

副 总 主 编 赵正言 王天有 孙 锴 李廷玉 罗小平

总主编助理 向 莉

主 编 金星明

编 者 (以姓氏笔画为序)

江 帆 孙克兴 李 斐 李廷玉 杨斌让 邹小兵
张劲松 陈文雄 徐 秀 童梅玲 静 进

序 言

我国儿科医师培养逐渐规范化,且与儿科医师的执业资格认定相结合。规范化的儿科医师培养可以分为三个阶段,即本科或研究生教育、儿科住院医师培养和儿科专科医师培养。儿科住院医师培养阶段采用全科轮转的方式培养,历时3年。在通过国家儿科医师资格考试后可获得儿科医师执业资格。具备儿科医师执业资格以后,可以选择专业进入儿科专科医师培养阶段,历时2年或以上。完成专科医师培养后,可成为具有某一专科特长的儿科专科医师。我国儿科教学第一阶段儿科本科教学和第二阶段儿科住院医师培养的教材已经齐备。但是第三阶段儿科专科医师培养尚缺乏标准教材。在中华医学会儿科学分会和中国医师协会儿科医师分会的共同努力下,历经三年的精心组织编撰,人民卫生出版社推出了儿科专科医师培训系列教材。

本系列教材共十四本分册,包括:儿童保健学分册、发育行为学分册、新生儿疾病分册、呼吸系统疾病分册、消化系统疾病分册、心血管系统疾病分册、血液系统疾病分册、神经系统疾病分册、泌尿系统疾病分册、免疫系统疾病分册、遗传代谢和内分泌系统疾病分册、感染性疾病分册、急诊医学分册、临床药理学分册。各分册的主编由中华医学会儿科学分会的各专科学组组长担任,遴选的编委均为儿科各专科方向的权威专家,代表了我国儿科专科的最高学术水平。根据专科医师需掌握的病种确定疾病范围,根据专科医师培训目标和基础能力确定章节内容的深浅程度,从行业角度出发,确定了明确的儿科专科医师培训目标。

各分册的框架由疾病篇和技术篇组成,其中技术篇是区别于住院医师教材的一大亮点。在疾病篇中,除了教材类专著的概述、诊断、鉴别诊断篇幅框架外,治疗决策将最新发布的指南、共识、规范等核心内容纳入,体现了其先进性,与专科医师培训需求相适应,理论和实践水平要求高于各段学历教材程度,是本教材的亮点之二。本教材疾病篇的编著将常见问题和误区防范以及热点聚焦,作为重点阐述内容,是编委的经验凝练总结,并对发展动态、争议焦点和疑难问题提出方向性的指导意见,为儿科专科医师培训过程中的起步阶段就前瞻性定位高标准高要求,不断推进儿科专科医师的持续教育培训,为提高其学习能力和指导实践指明方向,成为本教材的第三大亮点。

本系列教材以权威性、临床性、实用性和先进性为目标和基本原则,通过中华医学会儿科学分会和中国医师协会儿科医师分会的密切合作,在人民卫生出版社的审慎编辑修订下,陆续与广大儿科医师见面,适用读者不仅是第三阶段儿科住院医师,也适用于各年资主治医师。希望通过教材的应用和培训实践相结合,持续改进和优化儿科专科医师规范化培训模式,不断涌现优秀的儿科专科医师。

谨代表儿科专科医师培训教材编委会向所有付出辛勤劳动的专家们致以崇高敬意。

总主编 申昆玲 朱宗涵

2017年5月

发育行为儿科学(Developmental Behavioral Pediatrics, DBP)是顺应生物-心理-社会医学模式逐步发展起来的一门儿科学分支。它是研究从出生到18岁的儿童及青少年发育与行为规律、发育与行为异常或障碍。“发育”(又称发展)是指个体细胞、组织、器官和系统随着体积和量化的改变,其功能逐渐成熟的过程。在这个过程中,儿童与环境之间的相互作用下发生了生物学、认知和心理社会的变化和发展。“行为”是个体在维持生存和适应不断变化的环境中表现出的应答或反应。发育和行为相互关联、密不可分,发育影响着个体的行为表现,而个体的行为又依赖于发育水平。

发育行为儿科学是儿科学的基础。这门学科侧重于儿童青少年的发育、行为和心理,是儿童保健中精神神经发育的延续和纵深发展,凸显的是正常、偏离、问题、障碍儿童青少年的发育和行为的评估、诊断、咨询、干预和治疗,因此,它既有独特的学术范畴,又与儿科相关学科及其他学科有着交叉、重叠和相互协作的关系,并与家庭、学校建立合作伙伴关系。其目标是发展儿童青少年潜力,提高儿童青少年的生命或生存质量。

《发育行为学分册》按中华医学会儿科学分会和中国医师协会儿科学分会对专科医师培训教材撰写的要求,框架结构分为疾病篇和技术篇。在疾病篇中,我们根据本专业特点包含了基础的内容如强调:①儿童和青少年的发育与行为,渗透于儿科学各亚专业,将经典儿科学的精神神经发育与行为儿科学中儿童青少年行为偏离、问题和障碍有机地整合在一起;②儿童青少年的发育和行为是遗传和环境的交互作用;③家庭功能对发育和行为的重要影响。同时,我们阐述了发育和行为障碍的诊断思路和程序,并列出了常见行为问题和15个发育和行为障碍,明确各疾病应掌握、熟悉和了解的内容。特别要指出的是,每一个疾病都重点阐述了临床中常见的问题和误区防范,以及热点聚焦,包括该病目前的发展动态、争议焦点和疑难问题,这是本书的一大亮点,对专科医师的临床实践非常有帮助。

发育与行为儿科学中的技术篇基于国情,有别于传统的儿科临床操作,十分鲜明地体现了本专业的特色,着重于下述几个方面:①发育和行为的筛查和评估;②不同年龄的神经发育检查和评估;③儿童和家庭的访谈和咨询;④心理测试和社会;⑤情绪监测;⑥其他治疗,包括心理咨询、行为治疗;⑦早期干预、感觉统合训练和神经康复;⑧父母学校和发育障碍儿童的家庭支持;⑨特殊教育中的医教结合。这些临床技术的开展显现了发育与行为儿科学及相关学科间的沟通和桥梁作用,也显现了以医教结合为基本策略,使发育和行为的咨询干预、训练及治疗走进家庭和学校。

《发育行为学分册》教材的编写是由长期从事临床实践、具有丰富理论知识和临床经验的专家们倾力之作。由于本专业尚年轻,仍在发展中,本书出版之际,恳切希望广大读者

在阅读过程中不吝赐教,欢迎发送邮件至邮箱 renweifuer@pmph.com,或扫描封底二维码,关注“人卫儿科”,对我们的工作予以批评指正,以期再版修订时进一步完善,更好地为大家服务。

金星明

2017年11月

上篇 疾 病 篇

第一章	儿童发育行为儿科学基础	2
第二章	儿童发育与行为 - 遗传和环境的交互作用	5
第三章	儿童常见行为问题处理	9
第四章	儿童发育与行为障碍的诊断	26
第五章	与遗传相关的发育障碍	39
第六章	与代谢性疾病相关的发育障碍	48
第七章	运动发育和运动障碍	53
第八章	认知发育和智力障碍	70
第九章	社会和情绪发育及其障碍	81
第十章	睡眠障碍	94
第十一章	语音和语言障碍的临床解析	105
第一节	语言障碍	105
第二节	语音障碍	112
第十二章	学习障碍	118
第十三章	注意缺陷多动障碍	124
第十四章	抽动障碍	135
第十五章	孤独症谱系障碍	144
第十六章	对立违抗性障碍和品行障碍	153
第十七章	焦虑障碍和心境障碍	158
第一节	焦虑障碍	158
第二节	心境障碍	165
第十八章	听力障碍	172
第十九章	视力障碍	184

下篇 技 术 篇

第二十章	儿童和家庭的访谈及咨询	198
第一节	访谈	199
第二节	儿科咨询	203
第二十一章	发育筛查和监测	210
第二十二章	行为筛查和监测	222

第二十三章	社会与情绪发育监测和评估	230
第二十四章	神经发育评估和医学评估	240
第二十五章	新生儿神经发育检查	247
第二十六章	心理测试	256
第二十七章	早期干预	267
第二十八章	父母学校	274
第二十九章	儿童行为治疗	278
第三十章	药物治疗	283
第三十一章	心理咨询	290
第三十二章	感觉统合与感觉信息处理	298
第三十三章	神经康复	304
第三十四章	发育障碍儿童的家庭支持	312
第三十五章	特殊教育中的医教结合	318
第三十六章	家庭功能	322
参考文献		341

上 篇

疾 病 篇

儿童发育行为儿科学基础

发育与行为儿科学是中国儿科学中的第 13 个亚专业,于 2011 年正式成立,这一专业相当的年轻,却又相当的重要。之所以将这门专业视为儿科学的基础,主要是因为它具有以下的特点。

一、发育行为儿科学:一门基础科学

我们将发育与行为儿科学视为一门基础科学是因为儿童发育和行为的发展过程不同于儿科学的其他专业,却又与其他儿科学专业有非常密切的联系,并关乎儿童的身心健康。在儿童健康促进中,发育行为儿科学主要侧重于发育、行为和心理。本专业是基于儿童保健中的儿童精神神经发育的延续和纵深发展,儿童保健中强调了正常儿童的发育进程,这是最基本的临床技能,只有掌握了发育进程,才能识别儿童发育和行为的差异、问题及障碍。儿童保健也强调了各年龄阶段的保健重点,而发育、行为和心理保健是其中的一部分。作为一门儿科学的分支来说,发育行为儿科学凸显的是正常、偏离、问题、障碍儿童的发育和行为,与家庭建立合作伙伴关系,指导家庭的养育及照顾,并进一步细化儿童在运动、认知、语音/语言、社会和情绪发展上的规律和特点。以此为标准,进行儿童发育行为的评估、诊断、咨询、干预和治疗的临床实践。鉴于此,这一专业既为正常儿童,又为异常儿童服务,其目标是发展儿童潜力,提高儿童生存质量。

二、发育行为儿科学:发育和行为的保健

在美国,40 年之前,朱莉·雷蒙特医师把儿童的发育视为儿科学的基础;在中国,同样是 40 年之前,我国著名的第二代儿科专家郭迪教授已在儿童保健领域把儿童的生长发育称为“两条腿”并重,引领学生们开展儿童发育与行为的学习和研究,继而又陆续开展了相关的临床实践。对于正常儿童的发育和行为保健包括大运动、精细运动、认知、情绪、交流、社会适应等能力的纵向观察和监测,并对成长中的儿童和青少年进行咨询和预见性指导。对于发育与行为异常的儿童和青少年,美国儿科学会于 2007 年指出,发育行为儿科医师应对儿童和青少年的发育和行为问题及其家庭进行评估、咨询和治疗。具体包括如下:

1. 学习障碍 如阅读障碍、书写困难、数学障碍及其他与学习相关的问题。
2. 注意和行为障碍 如注意缺陷多动障碍及伴随的问题,包括对立违抗行为、品行问题、抑郁和焦虑。
3. 抽动症、多动秽语综合征、其他习惯性障碍。
4. 调节障碍 如睡眠障碍、喂养问题、训练困难、复杂的排泄训练等问题、遗尿症和遗粪症。
5. 发育缺陷 如脑瘫、脊柱裂、认知缺陷、孤独症谱系障碍、视力和听力损害。

6. 语音、语言、运动技能和思维能力发育延迟。

7. 儿科慢性疾病和残疾伴随的行为和发育问题 在儿科临床疾病的诊治过程中,有些儿童的发育和行为障碍是原发性疾病,但是,还有为数众多的儿童发育行为问题或障碍是继发性的,或伴随着疾病同时存在的,如发育落后、智力障碍、情绪问题或障碍、运动障碍等,当器质性疾病痊愈或维持稳定后,儿童的发育和行为问题或障碍就凸显出来了,需要发育和行为的咨询和干预。

三、发育行为儿科学:与家庭的密切联系

其实,儿科临床所有专业均要有医师和家庭之间的交流,而发育行为儿科学较其他专业与家庭之间有更密切的沟通和交流,又特别强调医师和儿童本人及其家庭的关系。这是因为发育行为儿科学临床的评估和诊治是多维度的,信息的来源既有医师的观察和相关的检查、病史的采集、量表的测试,也有家长的报告,综合所有的信息进行分析后,才能下结论。早在 20 世纪 60 年代就有这样的文献支持,提出医师在约见儿童和家庭时的一系列策略,并把这些策略看做是一种艺术。主要包括以下步骤:

1. 在交流中支持父母和儿童,建立联系,善于掌控诊疗环境。

2. 聆听父母有关儿童发育和行为方面的忧虑,应用引导性的提问了解家庭功能对儿童发育和行为的影响。

3. 指出儿童发育和家庭功能上的特殊风险因素,理解地域文化对儿童发育和行为的期待和作用。

4. 根据儿童发育水平给予家庭反馈及预见性指导。

5. 为父母和儿童制订所虑及问题的行动方案,达到治疗目标。

以上 5 个步骤在临床上是一步步深入,前一步骤是后一步的基础,后一步是前一步的发展。

在干预或治疗过程中,家庭是不可或缺的资源。这是因为发育和行为问题或障碍的预见性指导、行为治疗、语言治疗、饮食行为治疗、运动训练、功能性排泄问题的训练等都需要家庭的积极参与,在执行训练和治疗中,不时地与家庭保持密切的联系,获得信息的反馈,以便评估疗效,调整干预或治疗方案。

四、发育行为儿科学:儿童保健和发育行为儿科学的交叉部分

儿科学基础首先被认可的是儿童保健学,继而是发育与行为儿科学。在临床中儿童常见行为/情绪问题的处理是两个专业所交叉的部分。据报道,儿童常见行为问题和情绪问题的发生率在 12% 以上,包括婴儿过度哭闹、拒绝夜眠、夜醒、屏气发作、遗尿症、害怕/焦虑行为、重复性行为 and 习惯、喂养问题等。儿童保健专业人员可对这些问题进行筛查,根据儿童青少年诊断和统计手册(diagnostic and statistical manual for primary care, DSM-PC)进行识别、证实,同时进行干预;而发育与行为儿科医师在此基础上,还要参照精神障碍的诊断和统计手册(diagnostic and statistical manual of mental disorders, fourth edition, text revision, DSM-V)进行诊断和鉴别诊断。从症状的严重程度和功能的损害情况作界定,把发育行为儿科学临床视为一个范畴,轻度发育行为异常者可能为正常变异,中度者为问题,但不符合疾病或障碍的标准,重度者即障碍或疾病。在家庭养育儿童的过程中,最多出现、往往也是需求最大的是常见行为或情绪问题的处治,儿童保健和发育与行为儿科医师均可用行为干预的方

法,而让家庭理解和配合行为治疗,做好家庭咨询和心理咨询尤为重要。

五、发育行为儿科学:遗传和养育的交互作用

儿童发育和行为受遗传和环境的双重影响。自《从神经元到人类繁衍》一书问世后,标志着研究者们开始回答早期经验和遗传素质是如何的相互作用。例如,母乳喂养儿童有较高的智商,在分析母乳成分时发现母乳中有独特的脂肪酸,而其中 *FADS2* 基因参与该脂肪酸的代谢,因此,有特定的 *FADS2* 等位基因的儿童在母乳喂养下,其智商可提高 7 分,而没有这一 *FADS2* 基因的母乳喂养儿童,其智商不会提高。又以铅中毒为例,人群研究表明,即使铅暴露低于界定值 $10\mu\text{g/dl}$,在考虑母亲的智商、各种家庭环境因素和其他混杂因素后,仍显示低水平铅暴露与较低智商有关联。近来的研究解释了两者的关联,这是因为铅影响了执行功能,包括注意、抑制、认知等,而这种不良影响仅发生于某些儿童,这些儿童具有多巴胺神经递质有关的特定的等位基因,不过这些研究仍需重复性研究以进一步佐证。总之,这些研究已开始显示基因的变异和环境的影响以及两者的相互作用。临床医师需要懂得环境因素对已明确基因诊断儿童的发育和行为有何正性或负性的影响。

综上所述,新近成立的发育行为儿科学和儿童保健同为儿科学的基础。儿科医师应当掌握正常儿童的发育和行为进程,了解遗传和养育对儿童发育和行为的影响,在诊疗中对年长儿童及其家庭的咨询,熟悉儿科临床中生物因素所致的疾病对儿童发育和行为的影响等。目前在教学医院或儿童医院,已经开始要求在住院医师培养中进行发育行为儿科学的轮转,体现了儿科学对本专业的重视。随着学科的发展,发育行为儿科将与各兄弟专业共同协作,努力提高儿科的医疗质量和儿童的健康水平。

(金星明)

儿童发育与行为 - 遗传和环境的交互作用

培训目标

1. 熟悉 影响儿童发育和行为的生物学因素。
2. 熟悉 影响儿童发育和行为的环境因素。
3. 了解 遗传和环境的交互作用对儿童发育和行为多样性的影响。

遗传和环境在儿童发育和行为中共同发挥作用,且在整個儿童期交互影响。本章阐述遗传和环境如何交互影响儿童的发育和行为。在整个章节中,需要牢记两个概念,即个体差异和发育可塑性。因为个体差异的存在,儿童对影响其发育和行为的因素,无论是遗传还是环境因素,反应是不尽相同的。而且,越来越多的研究显示,遗传和环境的交互作用,是个体差异的根源。因为发育可塑性、遗传和环境的影响均可以受其他因素的作用而扩大或减弱。因此,遗传和环境对儿童发育和行为的影响绝不是一成不变的,而是可塑的。

一、影响儿童发育和行为的生物学因素

(一) 基因序列

科学家曾经预测人类基因约有 10 万个,但人类基因组计划结果显示人类基因总数在 2 万 ~2.5 万个,只比简单生物如线虫多一些,与黑猩猩的基因差别不到 5%。如此少的基因数量差别却能产生如此显著的表型不同,与人类基因选择性剪切、非编码序列及极其复杂的基因之间的相互作用有关。

基因因素对儿童发育和行为的影响可大可小,有时甚至是微效的。影响大时表现为伴随智力障碍和严重行为障碍的基因病。按目前分类法,基因病一般分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病三大类:①单基因遗传病:如脆性 X 综合征, Rett 综合征, Lesch-Nyhan 综合征;②多基因遗传病:如 Williams 综合征;③染色体病:包括整倍体的异常,节段性缺失和复制,如 Down 综合征。某些遗传因素对儿童发育和行为的影响是微效的。如在孤独症谱系障碍中,少数是单一基因的突变,如脆性 X 综合征,但大多数孤独症谱系障碍患者受多个基因的影响。如果仅少量这样的微效基因存在,症状可能较轻,但如果多个基因存在,可能有整合的作用,从而出现典型症状。如 CNTNAP2,与孤独症和语言障碍均有关,之所以出现孤独症和语言障碍的表现,是因为有其他致病因素导致了社交障碍。

对于一些典型的、严重的基因病,过去人们认为其发育结局是注定难以改变的。即使对于这样一些典型的、严重的基因病,遗传和环境的交互作用也是显著的。对于一些代谢性疾病,如大家熟知的苯丙酮尿症,早期诊断和营养管理可以极大地影响结局。即使在染色体病

中,如 Down 综合征,大量证据显示环境因素可以影响发育可塑性。既往,几乎所有的 Down 综合征患者的认知水平是中~重度缺陷。现在,Down 综合征患者接受早期干预和特殊教育,他们的认知水平比上一代 Down 综合征患者高很多。

(二) 表观遗传

表观遗传并不涉及 DNA 序列改变或者蛋白表达的变化,可以在发育中稳定传递,主要包括 DNA 甲基化、组蛋白共价修饰、染色质重塑、基因沉默和 RNA 编辑等调控机制。例如,Prader-Willi 和 Angelman 是两种临床症状和遗传形式不同的遗传疾病,但是,两者的致病因素都与 15 号染色体长臂 11-13 区(15q11-13)印记基因聚集区有关。如果基因缺陷来源于父系,则造成 Prader-Willi。如果基因缺陷来源于母系,则造成 Angelman。

另一个例子是在脆性 X 综合征中发现的表观遗传现象。脆性 X 综合征是 X 染色体非编码区域 *FMRP* 基因的突变,在大多数病例,还伴随着 *FMRP* 基因的甲基化,从而阻碍了基因的表达,导致脆性 X 综合征的典型表现。在极少数病例,突变基因并没有甲基化,仍存在部分 *FMRP* 表达,临床症状相对较轻。

同卵双生子基因序列相同,但他们的表观遗传调节状态可以不同,因此表型不同。研究显示,同卵双生子表观遗传的差别随年龄增加,尤其是当他们在不同环境中成长时更为明显。因此,环境的不同可能是表观遗传变化的原因。

(三) 其他生物学因素

其他一些生物学因素,不一定有基因背景,也可以影响儿童发育和行为,如脑外伤、缺氧缺血性脑病、脑膜炎、先天性脑发育不良、癫痫等神经系统疾病,同样也可见于营养不良、宫内感染、慢性疾病。在这些情况下,儿童发育和行为的最终结局与疾病本身治疗和行为干预密切相关。良好的环境、教育和治疗措施可使大脑功能得到良好的恢复发展。既往认为治疗无效的一些生物学因素,随着医疗干预水平的提高,可能在将来会有更光明的前景。

二、影响儿童发育和行为的环境因素

一系列环境因素,或后天经验,广泛地影响儿童发育和行为,包括母亲教育水平、家庭环境、学校环境、电子媒介、儿童虐待、宗教信仰的力量。这些环境因素通过直接或间接的机制对儿童发育和行为造成有利的或有害的影响。尽管这些因素的影响机制并不十分清楚,但环境因素发挥作用在一定程度上依赖于大脑的可塑性。也就是说,大脑有被环境因素重塑的潜能,可能是通过神经生物学的机制发挥作用。环境因素如儿童忽视或虐待、家庭离异、家庭暴力与增加的压力有关,可能通过压力相关生物途径对儿童发育和行为产生影响。

(一) 丰富环境的神经生物学效果

Volkmar 和 Greenough 早期实验研究显示当做宠物来养育的大鼠较那些缺乏与人广泛互动的大鼠有更强的问题解决能力。相关神经生物学研究发现丰富环境可以增进脑容积,增进突触数量和树突分支的复杂性。因此,环境的变化可改变神经生物学特点。

大量研究显示,母亲教育水平是影响儿童发育和行为的强有力因素。具体的机制并不十分清楚,但可以理解为母亲直接或间接地为儿童提供的丰富环境发挥作用。近年来更多的研究侧重详细评估可观察的环境变量,如家中的书目、电子产品暴露时间、儿童对话的类型等。这些研究提示,母亲至少部分通过这些更为直接的、具体的因素影响儿童的发育和行为。

(二) 敏感期

在一些极端的、罕见的“野生”儿童的例子里,当儿童被剥夺了正常的人类交往环境,其

发育和行为广泛受损。如语言发育,在生命早期缺乏合适的语言环境的刺激,将无法获得人类的语言。这些例子告诉我们儿童发育存在敏感期。除了这些极端的例子,也有一些情况同样证实环境因素与生物因素交互作用敏感期的存在。正如人们常常发现,儿童倾向于比成人更容易、更有效地获得第二种语言。

儿科医师、心理学家、家长、教育工作者和政策决策者已经发现生命的最初几年对儿童的发育极其重要,这与大脑的发育密切相关。关于国际领养的研究发现,无论这些儿童来自罗马尼亚、俄罗斯、中国还是其他国家,在机构生活超过2年的儿童比2岁前领养的儿童,其发育障碍更严重、持久。除了对认知的影响,机构养育还对行为有广泛的影响。早期严重缺乏正常的依恋会在以后成长过程中产生持续的不良影响,因此,婴幼儿期是建立亲密的人际关系的重要敏感期。

过去人们常用“关键期”这个词,现在更倾向于用“敏感期”,这一术语反映了发育过程并不完全局限于特定的时间窗。特定的发育过程在其敏感期可能更为迅速、有效,敏感期后仍可以有进展。

(三) 学校环境

很少有家长会否认正规教育对儿童发育和行为的影响,很多家长会选择居住地为孩子寻求最佳的教育资源。教育工作者一直致力于研究新的、有效的课程。近年来这些努力突破了基本认知技能的培养,一些新的学前课程目标是开发更好的执行功能(如工作记忆、抑制和注意力)。

(四) 特殊操作环境

针对特定人群的特殊环境操作是治疗干预的手段之一。如脑瘫中的强制疗法,强制性诱导偏瘫型脑瘫患儿更频繁地使用患侧肢体,可提高患儿运动功能的康复,可能与有效的重塑大脑回路有关。

孤独症干预的应用行为分析(ABA)策略也可以看做针对严重发育障碍患儿的特殊环境操作。虽然ABA比较刻板,局限于治疗环境,与普通儿童所面临的普通环境不同,但数据显示这种学习环境对孤独症的患者是有效的。

三、遗传和环境交互作用的科学研究

现实中,无论遗传还是环境,通常共同影响儿童发育和行为,很少独立发挥作用,独立作用只能从理论概念上区分。

(一) 遗传度

许多行为遗传学研究试图分析遗传和环境因素对各种结果或诊断所贡献的比例。人们常用遗传度来衡量遗传的影响,范围为0~1.00。例如,注意缺陷多动障碍的遗传度估计在0.60~0.90。IQ的遗传度估计在0.50~0.85,并随年龄的增长而增加(即遗传因素在更大年龄阶段影响更明显)。请注意,遗传度是一个抽象的数学概念,并没有预测的现实意义。例如,如果说阅读障碍的遗传度是0.75,并不意味着75%的阅读障碍患者有遗传病因,也不是说一个阅读障碍患者的子女有75%的可能患有阅读障碍。遗传度仅仅描述了在特定科学研究中某一特征归因于遗传的程度。

在这些行为遗传学研究中,很多发育行为特征或疾病的遗传度超过0.50,因此有人认为生物因素比环境因素更重要,这是一种误解。首先,很难说某种疾病更多地受遗传或环境的影响,因为目前还没有一种疾病的遗传度达到1.00。即使同卵双生子在孤独症、精神分裂或

阅读障碍等疾病中也没有表现出 100% 的符合率,这就意味着环境因素在遗传背景完全相同的情况下也可以产生具有临床意义的差别。此外,这类研究依赖于研究人群中遗传和环境变量的变化。例如,如果所有的研究对象都在同一的环境中,这项研究就会高估遗传度,低估环境因素的影响。同样,现实环境也会影响遗传度的研究。例如,Turkheimer 研究发现 IQ 的遗传度在社会经济地位高的人群中更高,而在社会经济地位低的人群中接近 0。可能的解释是社会经济地位高的人群其儿童养育环境良好且稳定,限制了环境因素的差别,提高了遗传的影响。

(二) 遗传和环境的交互作用实例

近年来一些研究反映了遗传环境交互作用对儿童发育和行为的影响。例如,在一项母乳喂养与 IQ 关系的研究中显示,母乳喂养儿童 IQ 较高,猜测可能与母乳中独特的脂肪酸成分有关。而研究者发现,脂肪酸代谢基因 *FADS2* 与 IQ 相关。拥有某特定类型 *FADS2* 等位基因的儿童,如果母乳喂养,IQ 高 7 个百分点,而设有 *FADS2* 等位基因的儿童,母乳喂养对 IQ 的影响不明显。

铅中毒是遗传环境交互作用的另一个例子。人群研究发现铅暴露,即使低于铅可接受范围 $10\mu\text{g/dl}$,仍然与低 IQ 水平相关。在既定的铅暴露水平,研究显示拥有特定的多巴胺神经递质受体基因的人群更易受损。

目前还有一类研究环境与表观遗传的交互作用。动物实验发现环境因素可以导致基因甲基化,影响基因表达,继而影响后代。这一循环可能反映了人类行为模式。

脆性 X 综合征是典型的遗传性疾病,同时也是遗传和环境交互作用的很好的例子。脆性 X 综合征是单基因突变,大多数表现为智力低下和行为问题,但程度不尽相同,可能与以下三种情况有关:一种是 *FMRP* 全基因突变,但无基因的甲基化,仍可有部分 *FMRP* 基因表达,部分 *FMRP* 蛋白产生,认知障碍相对较轻。另一种是体内存在基因嵌合,即部分细胞是 *FMRP* 基因突变,部分细胞是正常基因。此外,X 染色体随机失活也导致含 *FMRP* 突变的细胞比例不同。一些研究者也发现其他基因对脆性 X 综合征临床表现的影响。如血清素转运体基因可能与不同程度的攻击、刻板行为有关,提示基因的相互作用影响儿童发育和行为。环境因素,如家庭环境,包括家长对孩子的反应、教学材料的配备等,对脆性 X 综合征患者的认知和适应性行为同样重要。在适应性行为方面,家庭环境的影响甚至超过了儿童的 IQ。

四、小结

遗传和环境对儿童发育和行为均有深远的影响。基因的差别可以产生细微或显著的作用,基因组学正在努力揭示基因之间的相互作用对大脑发育和行为的复杂影响。环境因素同样可以产生细微或显著的作用。而且不同于基因,许多环境因素,如教育和行为干预,可以发挥有利的作用。新的干预措施甚至可能扩大这种有利影响。

许多行为遗传学研究试图定量遗传和环境对儿童发育和行为的相对影响,但对于疾病个体是没有太大相关性的。越来越多的研究致力于遗传和环境的交互作用,这也正是儿童发育和行为多样性的根源。

(李廷玉)