

中华人民共和国卫生行业标准

WS 104 — 1999

地方性克汀病和 地方性亚临床克汀病诊断

Diagnosis for endemic cretinism
and endemic subclinical cretinism

1999-01-21 发布

1999-07-01 实施

中华人民共和国卫生部 发布

前 言

本标准最初来源于 1980 年制定的地方性克汀病诊断标准(试行)和 1985 年制定的地方性亚临床克汀病诊断标准(试行)。1963 年泛美卫生组织曾对地方性克汀病的定义专门进行研究并制定了诊断标准。1994 年世界卫生组织(WHO)、联合国儿童基金会(UNICEF)和国际控制碘缺乏病理事会(ICCIDD)三个国际组织对地方性克汀病定义在做了文字上的修改后,重新确认了定义和诊断标准。

经过 20 余年的实践,我们已积累了相当丰富的经验与新的认识。考虑到近年来国内外对某些概念的更新,例如碘缺乏病(iodine deficiency disorders,简称 IDD)、精神发育迟滞(mental retardation,简称 MR)、对缺碘所致脑发育障碍以及亚临床克汀病,简称亚克汀(subcretin)等新概念的提出,因而有必要制定此项标准。

本标准的制定,是在参照了国际和国内有关标准的基础上,查阅了近 20 年来的资料,借鉴国际上的最新认识和资料,并结合我国国情,同国内有关领域的知名专家讨论后制定,部分内容进行了临床验证。

本标准从 1999 年 7 月 1 日起实施。

本标准的附录 A 是提示的附录。

本标准由卫生部全国地方病防治办公室提出。

本标准由天津市内分泌研究所负责起草;天津医科大学基础医学院、天津医科大学总医院参加起草。

本标准主要起草人:陈祖培、卢倜章、陈秉忠、王栋、马泰。

本标准由卫生部委托中国地方病防治研究中心负责解释。

中华人民共和国卫生行业标准

地方性克汀病和 地方性亚临床克汀病诊断

WS 104—1999

Diagnosis for endemic cretinism
and endemic subclinical cretinism

1 范围

本标准规定了用于全国碘缺乏病病区的地方性克汀病和地方性亚临床克汀病(简称地克病和亚克汀)的临床诊断标准。

本标准适用于全国碘缺乏病病区。

2 引用标准

下列标准所包含的条文,通过在本标准中引用而构成本标准的条文。本标准出版时,所示版本均为有效。所有标准都会被修订,使用本标准的各方应探讨使用下列标准最新版本的可能性。

GB 16005—1995 碘缺乏病(IDD)病区划分标准

3 定义

本标准采用下列定义。

地方性克汀病和地方性亚临床克汀病 endemic cretinism and endemic subclinical cretinism

由碘缺乏所造成的,以智力障碍为主要特征的神经-精神综合征。当该地区碘缺乏被充分纠正后,地方性克汀病或地方性亚临床克汀病可被防止。

4 诊断原则

凡具备下述必备条件,再具有辅助条件中一项或一项以上者,在排除由碘缺乏以外原因所造成的疾病后,即可分别诊断为地方性克汀病或地方性亚临床克汀病。

5 诊断标准

5.1 必备条件

5.1.1 流行病学:患者必须出生和居住在碘缺乏病病区。

5.1.2 临床表现:有不同程度的精神发育迟滞,主要表现为不同程度的智力障碍(低下),地方性亚临床克汀病的智商(IQ)为 55~69,地方性克汀病的 IQ 为 54 以下(包括 54)。

5.2 辅助条件

5.2.1 神经系统障碍

5.2.1.1 运动神经障碍(锥体系和锥体外系),包括不同程度的痉挛性瘫痪、步态和姿态的异常。地克病患者表现明显。亚克汀患者不存在这些典型的临床体征,但可有轻度神经系统损伤,表现为精神运动障碍和(或)运动技能障碍。

5.2.1.2 地克病患者有听力障碍;亚克汀患者可有极轻度的听力障碍。如用电测听时,听力阈值升高、高频或低频有异常。

5.2.1.3 地克病患者有言语障碍(哑或说话障碍);亚克汀患者呈极轻度言语障碍或正常。

5.2.2 甲状腺功能障碍

5.2.2.1 地克病患者有体格发育障碍;亚克汀患者可无或有轻度体格发育障碍。

5.2.2.2 地克病患者具有下述不同程度的克汀病形象(精神发育迟滞外貌),如:傻相、傻笑、眼距宽、鼻梁塌、耳软、腹膨隆、脐疝等;亚克汀患者几乎无上述表现,但可出现程度不同的骨龄发育落后以及骨骺愈合不良。

5.2.2.3 地克病患者常有临床甲状腺功能低下(甲低)表现,如粘液性水肿、皮肤干燥、毛发干粗;血清 T_3 正常、代偿性增高或下降、 T_4 、 FT_4 低于正常、TSH 高于正常;亚克汀患者一般无临床甲低表现,但可出现激素性甲低,即:血清 T_3 正常, T_4 、 FT_4 在正常下限值或降低,TSH 可增高或在正常上限值。

6 临床分型

6.1 神经型:以明显的智力低下和神经综合征(听力、言语和运动神经障碍)为主要表现。

6.2 粘液性水肿型(简称粘肿型):以粘液性水肿为特点的现症甲状腺功能低下为主要表现(包括体格矮小或侏儒、性发育障碍和克汀病形象)。

6.3 混合型:兼具上述两类主要表现者。

以上分型适用于地克病,亚克汀不分型。

7 临床分度

7.1 重度: $IQ < 25$ 。

7.2 中度: IQ 为 $25 \sim 39$ 。

7.3 轻度: IQ 为 $40 \sim 54$ 。

以上分度适用于地克病,亚克汀不分度。

附录 A
(提示的附录)
正确使用本标准的说明

A1 诊断注意事项

A1.1 诊断地克病时应注意排除分娩损伤、新生儿窒息、脑炎、脑膜炎、癫痫、药物中毒等引起的脑损伤所造成的精神发育迟滞；以及中耳炎、药物（如链霉素、庆大霉素）引起的听力或言语障碍，因而当患者具有上述必备条件，但又不能排除引起类似本病表现之其他疾病时，应该考虑为地克病可疑患者，待进一步确诊。

A1.2 诊断亚克汀时，也应该排除其他原因，如营养不良、锌缺乏等以及文化背景可能影响智力；中耳炎或其他损伤听神经的药物可能影响听力；以及影响骨龄和身体发育的因素等均应一一排除，方可诊断为亚克汀。

A1.3 智力障碍的诊断可采用智力测验方法。5 岁以上（包括 5 岁）者推荐使用中国瑞文测验，4 岁（包括 4 岁）以下者推荐使用中国丹佛发育筛选量表或其他可给出发育商（DQ）的量表。

A1.4 精神运动障碍或运动技能障碍的诊断，推荐采用多项测验综合评估的办法或使用成套精神运动测验量表。

A2 精神发育迟滞的分级表
见表 A1。

表 A1 精神发育迟滞分级表

IDD	分度	智商 ¹⁾ (IQ)	心理学分度	教育学等级	人群中大致百分比 %	在成年期的大致 智力范围
地克病	重度	<25	极重度(profound)	需监护	0.05	<3 岁
	中度	25~39	重度(severe)	可训练(依赖型)	0.10	3 岁 2 月至 5 岁 6 月
	轻度	40~54	中度(moderate)	可训练	0.20	5 岁 7 月至 8 岁 2 月
亚克汀		55~69	轻度(mild)	可教育	2.70	8 岁 3 月至 10 岁 9 月

1) IQ 的分级是以 Raven 和 Wechsler 测验为依据($\bar{x}=100, s=15$)。

A3 地方性克汀病的鉴别诊断
见表 A2。

表 A2 诊断及鉴别诊断

名称	病 因	临床特征	实验诊断
地方性克汀病 endemic cretinism	发生于甲状腺肿流行地区。胚胎期碘缺乏，使甲状腺素不足，严重的影响了胎儿中枢，尤其是大脑的发育，造成几乎不可逆的缺陷。甲状腺并不缺如，解剖上可接近正常，有些呈代偿性肿大。粘液性水肿型者，甲状腺可萎缩	神经精神症状明显，或有常在生后数日到数周出现的甲状腺功能低下症状。突出特点为：神经型者智力低下，听力、语言及运动神经障碍。粘液性水肿型者与散发性克汀病者相似，性发育延迟但不一定影响生育	实验室：血浆蛋白结合碘↓、血清 T ₄ ↓、TSH↑，血清胆固醇正常或稍高，吸 ¹³¹ I 率增高，（碘饥饿曲线），但粘液性水肿型则减低。 X 线：骨龄落后于实际年龄（新生儿照膝部、股骨远端未见化骨核出现）。颅底短小，蝶鞍偶见增大

表 A2 (续)

名称	病因	临床特征	实验诊断
散发性克汀病 sporadic cretinism	不限于甲状腺流行地区。胚胎期甲状腺发育障碍,母亲患甲状腺疾患,产生抗甲状腺抗体或服抗甲状腺药物,通过胎盘到达胎体,破坏其甲状腺组织,以至甲状腺缺如,或仅有少量腺组织	神经精神症状不明显(胎儿受母体保护),甲状腺功能低下症状明显,智力有不同程度低下,但不甚显著。体格矮小、指距小于身长。有特殊面容:鼻梁扁平,眼裂小,眼睑浮肿,表情愚钝,舌厚大,伸出口外,皮肤、头发粗干,发少,脉缓,食欲差,食量小,手足方而厚,发凉。肌张力低。腹胀,便秘。性格好静,少动。常伴有脐疝	实验室:血浆蛋白结合碘↓、血清T ₄ ↓、TSH↑,血清胆固醇↑,吸 ¹³¹ I率↓。 X线:骨龄明显延迟
家族性甲状腺肿 familial goiter	为散发性克汀病,有甲状腺肿大者甲状腺在转换无机碘化物为有机结合碘及甲状腺激素合成过程中的某一个或数个环节上发生障碍,以致甲状腺激素生成不足	智力多系正常。出生时便有甲状腺肿大甚至造成呼吸困难,出生体重轻,身长较短,甲状腺片治疗效果满意。一般有家族遗传史,一家中可出现一个以上的患儿,家族中常有近亲结婚史。若系先天性聋哑伴甲状腺肿者(称Pendred's Syndrome),在聋哑并在青春期出现甲状腺肿,智力正常	甲状腺吸 ¹³¹ I率增高,血清结合碘下降或上升,基础代谢率升高,X线:膝、腕部均无化骨核
先天愚型 Downs syndrome	常染色体畸形,第21染色体为三体性(常染色体21-三体综合征),胚胎性脑发育障碍病	特殊面容:鼻梁平坦,鼻小,眼裂小,两侧眼角上吊,舌尖伸出口外,表情愚钝,有时尚灵活。小指短,向内弯,掌纹呈贯通手。脚趾大趾与其他趾分开,肌张力低。关节松弛易屈,皮肤、毛发细而软	染色体:21-三体性,骨龄稍延迟或正常
承雷病 Gargoylism	遗传性粘多糖代谢障碍	生后体格发育正常,6个月至2岁时开始表现明显迟缓,但智力与语言障碍生后即表现较为明显。体格矮小,貌丑。特殊面容:鼻根部下陷,鼻翘起鼻孔向上,耳位低。眼距宽,颈短,头颅大而不对称,手指弯曲不能直伸,呈“爪状”为本病特点,肝脾大	X线:肋骨形如飘带,脊椎呈造舌状,爪状手。尿粘多糖阳性
苯丙酮尿症 phenylketonuria	遗传性苯丙酮氨酸代谢缺陷(缺乏苯丙氨酸羟化酶)	智力低下明显4~6个月内可出现症状,皮肤嫩白,不安、多动。肌张力及反射增强,汗、尿有霉臭味。生后头发黑,逐渐变黄。特点是黄(发),白(皮肤)傻(智力低下),臭(汗、尿有霉臭味)	尿三氯化铁试验阳性。血苯丙氨酸浓度增高。

表 A2 (完)

名称	病 因	临床特征	实验诊断
劳-蒙-毕氏综合征 Laurence-Moon-Biedl syndrome	先天性遗传性疾患	智力低下明显, 婴儿期可出现症状及体征。体格肥胖, 傻, 瞎。多指(趾)或并指(趾)畸形, 生殖器发育不良	眼底可见色素性视网膜炎
半乳糖血症 galactosemia	遗传性酶缺陷引起半乳糖代谢障碍(常染色体隐性遗传)	生后一段时间正常, 数周至数月后喂养逐渐困难或拒食。智力发育迟缓, 肝大, 白内障	有先天性白内障, 尿粘液酸试验阳性
幼年型粘液水肿	甲状腺炎; 甲状腺受外伤; 手术切除甲状腺组织过多; 应用抗甲状腺药物过多; 原因不明	婴幼儿期(1~3岁)发病者与散发性克汀病相似, 但智力、体格发育障碍不明显。较大儿童或青春期发病者似成年人粘液性水肿, 面部及全身可有粘液性水肿, 性发育延迟	血浆蛋白结合碘下降, 血清T ₄ 下降, TSH增高, 胆固醇升高, 甲状腺吸 ¹³¹ I率下降。心电图: 低电压, T波低平, 心动过缓
大脑性瘫痪 cerebral palsy	是颅内非进行性病灶所引起的运动障碍, 可因产前或产后缺氧、损伤等因素引起, 部分原因不明	有明显的智力低下, 痉挛性瘫痪为主, 扶立时脚尖着地或两脚交叉, 运动障碍明显	
头小畸形 microcephaly	常染色体隐性遗传	傻, 头顶部小而尖, 前额与枕部平坦。言语行动异常, 可有痉挛性瘫痪	
垂体性瘫痪 hypopituitarism	原发性者由于垂体前叶功能不足	智力正常, 生后1~2岁生长正常。2~4岁开始较同年龄儿童生长缓慢, 但身体各部分的比例正常。性发育不全, 第二性征缺乏或低下, 到成年后仍保持儿童面貌, 声音尖锐如童音	骨龄正常或稍迟
维生素D缺乏性佝偻病 rickets	缺乏户外活动, 日光照射不足, 食物中缺乏钙、磷或二者比例不当。生长过速, 慢性疾病影响	智力正常, 病的早期小儿烦躁多汗, 病情进展可见肌肉松弛及骨骼病变, 如方颅、鸡胸、串珠肋、X或O形腿等, 常有手足搐搦	X线: 骨骼有典型病变。血钙下降, 血磷下降, 碱性磷酸酶增高
聋哑 deaf-mutism	先天性聋哑; 后天性聋哑(因疾病或用药后所致)	除聋哑外无其他特征, 智力正常; 幼儿时听力正常, 会说话, 但在重病后或用药后变为聋哑, 智力正常	