

T/ZSMM

浙江省数理医学学会团体标准

T/ZSMM XXXX—XXXX

生长激素治疗儿童矮身材的诊疗规范

Clinical specification for the use of growth hormone in children with short stature

（征求意见稿）

2025 年 11 月 25 日

在提交反馈意见时，请将您知道的相关专利连同支持性文件一并附上。

XXXX – XX – XX 发布

XXXX – XX – XX 实施

浙江省数理医学学会 发布

目次

前言 II

1 范围 1

2 规范性引用文件 1

3 术语和定义 1

4 缩略语 2

5 基本要求 2

5.1 服务对象 2

5.2 基础设施 2

5.3 设备配置 3

5.4 人员要求 3

5.5 服务技术 3

5.6 风险预案 3

6 诊断流程 3

6.1 病史采集 3

6.2 体格检查 3

6.3 实验室检查 4

6.4 影像学检查 4

6.5 临床诊断 4

7 生长激素的治疗 5

7.1 用药方案 5

7.2 用药指导 5

7.3 停药指征 6

7.4 生长激素与其他药物联合应用 6

7.5 随访管理 6

7.6 健康宣教 7

8 质量管理与评价改进 7

8.1 疗效评价 7

8.2 质量控制与持续改进 7

附录 A（资料性） 生长激素治疗适应症快速诊断要点 8

附录 B（资料性） 中国 2~18 岁儿童身高、体重百分位曲线图 11

参考文献 13

前 言

本文件按照GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由浙江省数理医学学会儿科精准诊疗专业委员会提出。

本文件由浙江省数理医学学会归口。

本文件起草单位：

本文件主要起草人：

生长激素治疗儿童矮身材的诊疗规范

1 范围

本文件规定了生长激素治疗儿童矮身材诊疗过程的对象、设施、人员、风险预案等要求，描述了诊断流程、生长激素治疗方案、健康宣教、效果评价的方法。

本文件适用于各级医院、社区卫生机构、健康服务机构、健康管理机构，用于指导和规范生长激素改善儿童矮身材诊疗服务。

本文件不适用于不具备从事儿童矮身材管理专业人员的机构。

注：本文件的儿童年龄范围为2~18岁。

2 规范性引用文件

本文件没有规范性引用文件。

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

矮身材 short stature

身高低于同种族、同年龄、同性别儿童正常参考值2个标准差或第3百分位。

[来源DB37/T 4677-2023 3.5，有修改]

3.2

生长激素缺乏症 growth hormone deficiency

由于体内生长激素分泌不足导致的矮身材。

3.3

小于胎龄儿 small for gestational age

出生体重和(或)身长低于同胎龄的新生儿。

3.4

特发性矮身材 idiopathic short stature

排除了生长激素缺乏症、小于胎龄儿、系统性疾病、其他内分泌疾病、营养性疾病、染色体异常、骨骼发育不良、心理情感障碍等导致的矮小疾病。

3.5

特纳综合征 turner syndrome

由于全部或部分体细胞中一条X染色体完全或部分缺失，或X染色体存在其他结构异常所致的一组综合征。

注：又称先天性卵巢发育不全。

3.6

普拉德-威利综合征 prader-willi syndrome

早期以肌张力减低和喂养困难，幼儿期后以肥胖、性发育不良和智力发育迟缓为主要特征的一种父源染色体15q11.2-q13.1区域功能缺陷所致的印记遗传病。

3.7

努南综合征 noonan syndrome

可由RAS信号通路中多个相关基因突变引起累及身体多个系统的综合征，主要临床特征包括身材矮小、特殊面容，先天性心脏缺陷、不同程度的发育迟缓等。

3.8

生长激素激发试验 growth hormone stimulation test

通过药物刺激促使生长激素分泌增加,用以观察血中生长激素的动态变化,从而评估下丘脑、垂体合成和分泌生长激素的能力。

3.9

胰岛素样生长因子1 insulin-like growth factor 1

一种受生长激素调节、与胰岛素结构相似的具有促进生长作用的多肽类物质。

4 缩略语

下列缩略语适用于本文件:

GH: 生长激素 (Growth Hormone);

GHD: 生长激素缺乏症 (Growth Hormone Deficiency);

GnRH: 促性腺激素释放激素 (Gonadotropin-Releasing Hormone);

GnRHa: 促性腺激素释放激素类似物 (Gonadotropin-Releasing Hormone Agonist);

GST: 生长激素激发试验 (Growth Hormone Stimulation Test);

HbA_{1c}: 糖化血红蛋白A_{1c} (Glycosylated Hemoglobin A_{1c});

IGF-1: 胰岛素样生长因子1 (Insulin-like Growth Factor 1);

IGFBP-3: 胰岛素样生长因子结合蛋白3 (Insulin-like Growth Factor Binding Protein 3);

ISS: 特发性矮身材 (Idiopathic Short Stature);

MRI: 核磁共振成像 (Magnetic Resonance Imaging);

NS: 努南综合征 (Noonan Syndrome);

PWS: 普拉德-威利综合征 (Prader-Willi Syndrome);

SDS: 标准差分数 (Standard Deviation Score);

SGA: 小于胎龄儿 (Small for Gestational Age);

TS: 特纳综合征 (Turner Syndrome)。

5 基本要求

5.1 服务对象

5.1.1 适应症

GH诊疗适应症,包括GHD、TS、PWS、SGA、ISS、NS、短肠综合征、SHOX基因缺失、移植前-慢性肾病等疾病引起的矮身材。

5.1.2 禁忌症

GH诊疗禁忌症,包括但不限于骨髓闭合者、急性危重病患者、存在活动性恶性肿瘤的患者、GH药物或其辅料过敏者。

5.1.3 其他

排除5.1.1适应症与5.1.2禁忌症的患儿,可考虑尝试GH诊疗情况包括:

——青春期晚期身材偏矮儿童的改善(预测成年终身高:男孩<160cm,女孩<150cm;或<遗传靶身高2个标准差);

——经原发病治疗后的中枢性性早熟、先天性肾上腺皮质增生症、先天性甲状腺功能减低症患者,且出现持续生长慢、预测成人身高明显受损(预测成年终身高:男孩<160cm,女孩<150cm;或<遗传靶身高2个标准差)。

5.2 基础设施

5.2.1 应设置候诊区、诊室、检查室、常规治疗室。

5.2.2 各区域应布局合理,就诊流程便捷。

5.2.3 有条件者宜设生长发育专科诊室、营养师指导室、保健室、健康宣教室等。

5.3 设备配置

5.3.1 应配备身高体重测量仪等基本诊疗设备和急救设备、药品。

5.3.2 有条件者宜配备双能 X 线骨密度检测仪、体脂测量仪、骨龄测量仪、生长发育智能评估系统等具有专科特色的诊疗设备。

5.4 人员要求

配备儿童生长发育专科医护人员：

——宜为从事儿童内分泌、生长发育或儿童保健专业 5 年以上者；

——初级、中级、高级专业技术人员宜比例合理；

——有条件者可配备专业健康管理师、营养师、心理治疗师、药师、运动指导师等。

5.5 服务技术

5.5.1 骨龄评估方法，包括但不限于 G-P 图谱法、TW3 评分法、中华 05 法。

5.5.2 垂体前叶功能评估技术如 GH 药物激发试验、GnRH 药物激发试验。

5.5.3 遗传学检测如染色体核型技术、全外显子测序技术等。

5.5.4 有条件者宜使用数智化综合管理技术。

5.6 风险预案

5.6.1 过敏

5.6.1.1 治疗前，应详细询问患者的过敏史，特别是对药物、食物或其他物质的过敏情况。对于已知对 GH 或其辅料过敏的患者，不应使用。

5.6.1.2 应提前制定过敏应急预案，应包括但不限于以下处理：

a) 立即停药；

b) 针对不同程度过敏反应，采取不同的措施：

1) 轻度过敏反应：如皮肤瘙痒、红斑等，可口服抗组胺药物（如氯雷他定、西替利嗪等）以缓解过敏症状；

2) 重度过敏反应：如呼吸困难、喉头水肿、休克等，应立即进行急救处理，包括给予氧气吸入、保持呼吸道通畅、建立静脉通道等，并尽快使用肾上腺素等抢救用药。

5.6.2 低血糖

5.6.2.1 在治疗前及治疗期间，宜定期监测患者血糖水平，同时加强低血糖知识教育宣教。

5.6.2.2 应提前制定低血糖（症状如心悸、出汗、手抖、饥饿感、头晕、乏力等）应急预案，包括：

a) 确诊低血糖，应立即给予口服含糖的食物或饮品，以迅速提高血糖水平；

b) 严重低血糖（如意识障碍、抽搐等），应静脉推注葡萄糖。

5.6.3 断针

5.6.3.1 应提前确保所有注射器均为合格产品，使用前应提前检查针头是否完整无损。

5.6.3.2 应严格按照操作规范注射，避免过度用力或不当操作导致针头断裂。

5.6.3.3 应提前制定断针的处理预案。一旦发现断针，应立即停止注射操作，对患者进行安抚，保持平稳呼吸，避免剧烈运动。并全面评估断针部位、深度及是否伤及重要器官等，及时取出断针。

6 诊断流程

6.1 病史采集

宜采集关键病史信息，包括但不限于近期生长速度、出生史（胎产次、胎龄、出生体重/身长）、父母身高及青春期发育年龄（计算遗传靶身高）、既往疾病史（慢性感染、内分泌疾病、颅脑损伤等）。

6.2 体格检查

应进行体格检查项目，包括但不限于：

- 身高、体重、坐高、上下部量比例；
- 性发育分期（Tanner 分期）；
- 特殊体征（如 TS 的颈蹼、盾状胸）。

6.3 实验室检查

应开展实验室检查项目，包括但不限于：

- IGF-1 及 IGFBP-3；
- 垂体功能评估（甲状腺功能、肾上腺皮质功能、性腺功能）；
- 其他检查，包括但不限于血常规、尿常规、肝肾功能糖脂电解质、肿瘤指标、乙肝三系；
- 染色体核型（女童必查）；
- 生长激素激发试验（胰岛素、精氨酸或可乐定+左旋多巴双激发）（可选择性进行）。

6.4 影像学检查

应开展影像学评估项目，包括但不限于：

- 骨龄测定。宜采集左手 X 光图像，左利手患者可采集右手或双手 X 光图像；
- 垂体 MRI。排除器质性病变（如颅咽管瘤、垂体发育不良）；
- 甲状腺超声（基线期发现甲状腺疾病史时或甲状腺功能异常、治疗中新发甲状腺肿大或结节）；
- 腹部超声（TS、PWS、NS 等可能合并腹部脏器受累的疾病）。治疗期间监测（如出现肝功异常伴胆红素升高、腹痛或腹部肿块、肾功能异常等）；
- 脊柱正位片。

6.5 临床诊断

6.5.1 通则

矮身材的诊断过程实质上是其病因诊断及鉴别诊断的过程，临床医生需依靠详细的病史询问、体格检查、实验室及影像学检查、甚至遗传学分析等手段确定病因。附录A给出了GH应用于矮身材的主要适应症诊断要点。

6.5.2 生长激素缺乏症

GHD的诊断缺乏金标准，宜综合分析患儿生长发育指标及生化检测结果，诊断要点包括但不限于：

- 身高低于同年龄、同性别正常儿童平均身高 2 个标准差或第三百分位以下；
- 年增长速率异常（如青春期前 $<5\text{ cm/年}$ ）；
- 骨龄落后实际年龄 ≥ 2 年；
- 两项药物激发试验 GH 峰值均 $<10\text{ }\mu\text{g/L}$ （完全缺乏： $<5\text{ }\mu\text{g/L}$ ；部分缺乏： $5\text{ }\mu\text{g/L}\sim 10\text{ }\mu\text{g/L}$ ）；
- IGF-1 和 IGFBP3 水平低于正常范围（需结合年龄、营养状态分析）；
- 影像学评估。

6.5.3 特发性矮身材

ISS诊断要点，包括但不限于：

- 身高 $\leq$ 同年龄、同性别 -2SDS ，且预测成年身高（PAH） $<-2\text{SDS}$ ；
- 排除其他病因（如 GHD、慢性疾病、染色体异常）。

6.5.4 小于胎龄儿

诊断要点，包括但不限于：

- 出生体重或身长 $<$ 同胎龄第 10 百分位；
- 4 岁后身高仍 $<-2\text{SDS}$ 且未实现追赶生长；
- 需排除其他生长障碍原因（如营养不良、内分泌疾病）。

6.5.5 特纳综合征

- TS诊断要点，包括但不限于：
- 难以解释的生长落后；
 - 有性腺发育不良表现；
 - 女性患儿伴特殊体征（颈蹼、肘外翻、后发际低等）；
 - 染色体核型分析确诊（如 45, X 或嵌合型）；
 - 促性腺激素水平身高，雌激素水平低；
 - 子宫卵巢发育不良。

6.5.6 其他适应症

其他适应症（如：PWS、SHOX基因缺陷、NS、慢性肾功能不全等）需严格根据实际评估。快速诊断的要求参见附录A。

7 生长激素的治疗

7.1 用药方案

应综合考虑矮身材类型、儿童年龄与体重、性发育状态、IGF-1水平、家庭经济水平等个体差异情况，结合GH剂型（包括短效制剂、长效制剂），制定个体化用药方案。宜从小剂量开始，最大剂量应控制在安全剂量范围内，各适应症推荐的起始治疗年龄与剂量范围参见表1。治疗过程宜参见表2开展用药监测，适时进行剂量调整：

- 治疗 3~6 月后身高 SDS 改善不佳（年化身高 SDS 改善<0.3，或年化生长速率增加<3 cm），则宜调整剂量；
- 在使用较大剂量治疗 1 年~2 年后生长反应仍不理想，应停用 GH 治疗。

表1 生长激素不同适应症推荐的起始治疗年龄与剂量范围

疾病类型	起始治疗年龄	短效制剂（人生长激素）剂量	长效制剂（金培生长激素）剂量
生长激素缺乏症（GHD）	诊断后即开始	0.1 IU/（kg·d）~0.15 IU/（kg·d） （严重 GHD 可从 0.075 IU/（kg·d）开始 ^{2, 8} ，青春晚期最大不超过 0.2 IU/（kg·d） ²	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w） （严重 GHD 建议起始剂量 0.14 mg/（kg·w））
特发性矮小（ISS）	3 岁~4 岁	0.15 IU/（kg·d）~0.2 IU/（kg·d）	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w）
小于胎龄儿（SGA）	4 岁	0.1 IU/（kg·d）~0.2 IU/（kg·d）	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w）
Turner 综合征（TS）	一般 4 岁~6 岁，可早至 2 岁	0.15 IU/（kg·d）~0.2 IU/（kg·d）	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w）
Noonan 综合征（NS）	/	0.15 IU/（kg·d）~0.2 IU/（kg·d）	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w）
SHOX 基因缺失	/	0.15 IU/（kg·d）~0.2 IU/（kg·d）	0.2 mg/（kg·w）~0.4 mg/（kg·w）
注1：P10以下生长迟缓儿童，可根据实际情况谨慎用药，用法用量参考特发性矮小并根据生长反应调整；其他特定疾病剂量根据具体情况调整。 注2：短效制剂包括注射用人生长激素（粉剂）与人生长激素注射液（水剂）。 注3：2025年版《中华人民共和国药典》收录的长效制剂为金培生长激素。			

7.2 用药指导

7.2.1 药物保存

GH应2℃~8℃避光冷藏，避免振荡、冻结，使用单独冰箱或储物盒，外出时应放保温箱。

T/ZSMM XXXX—XXXX

7.2.2 注射部位

皮下注射，宜优选腹部脐周3 cm~5 cm处，其次大腿外上侧、上臂三角肌下缘。

7.2.3 注射时间

患者的首次注射（首针）应在医疗机构内，由医护人员完成并观察至少30分钟。每周制剂宜每周固定同一天注射，每日制剂宜每晚睡前注射，遵医嘱用药。

7.2.4 治疗疗程

GH治疗疗程视病情需要而不同。为改善成年终身高，疗程宜持续2年以上。

7.2.5 其他注意事项

其他注意事项，包括但不限于以下情况：

- 手术时或发热超过 38.5 ℃，暂停用药；
- 预防接种、一般感染时，可坚持注射；
- 骨折患儿应严格遵循急性期停药原则，避免过早使用影响愈合进程。

7.3 停药指征

7.3.1 年生长速率<2 cm、骨骺闭合或出现严重不良反应，应停止治疗。

7.3.2 用于身高改善时，宜结合病因、患儿及家长对身高的期望，综合考虑停止治疗的时机。

7.4 生长激素与其他药物联合应用

7.4.1 促性腺激素释放激素类似物

性腺轴启动，预计成年终身高严重受损时建议使用GnRHa，停药时间应综合评估，一般需治疗2年以上。

7.4.2 芳香化酶抑制剂

骨龄明显提前，预计成年终身高严重受损且不宜使用GnRHa的男童，充分告知后可谨慎选择芳香化酶抑制剂。

7.4.3 蛋白同化类固醇激素

GH联合小剂量蛋白同化类固醇激素（如司坦唑醇）在治疗体质性青春期发育延迟男童或TS（8岁以上）中显示出一定的疗效。

7.5 随访管理

7.5.1 宜针对每个患儿建立电子健康档案，实现诊疗全周期数字化管理。

7.5.2 应开展用药监测，监测频率与指标参见表 2。

表2 生长激素治疗过程中的监测指标及监测频率

监测指标	监测频率
生长发育指标	
身高、体重、性发育情况	每3个月
生长速率	每3个月
身高SDS	每6个月~1年
实验室检查指标	
甲状腺功能	每3个月 若治疗过程中生长速率降低，及时复查
血清IGF1、IGFBP-3	每3个月~6个月
空腹血糖、胰岛素	每3个月 若出现空腹血糖受损，及时行糖耐量试验

血常规、肝肾功能、HbA _{1c} 等	每6个月~12个月或根据病情
骨龄	每6个月~12个月 青春期，必要时可每3个月~6个月复查
垂体MRI	GHD首诊后未即刻用药或停药后再次用药的患儿，若间隔1年以上，需复查垂体MRI
安全性监测	
不良反应	每3个月以及每次就诊
其他	根据患儿病情而定
注1：不良反应包括但不限于颅内高压、糖代谢异常、甲状腺功能低下、手脚变大 ² 。 注2：身高SDS=（实际身高cm-同种族同年龄同性别人群平均身高cm）/同种族同年龄同性别人群身高标准差 ¹ 。 注3：血清IGF-1因素影响众多，建议参照各自实验室标准 ² 。	

7.6 健康宣教

7.6.1 饮食

宜参见权威机构发布的最新儿童膳食指南(如中国营养学会组织编写的《中国学龄儿童膳食指南(2022)》)中不同年龄阶段儿童的能量需求，满足并平衡儿童的膳食。膳食平衡宜考虑：谷薯类食物；蔬菜、水果类食物；鱼、禽、肉、蛋等动物性食物；奶类、大豆和坚果；烹调油和盐。

7.6.2 运动

宜选择纵向有氧运动，如跑步、跳绳、游泳等(如每天30 min~60 min，中等强度至脸红、出汗、心跳加速)。

7.6.3 睡眠

晚上9点~10点睡觉，保证充足睡眠时长(如婴幼儿12 h以上，学龄前10 h~12 h，学龄期9 h~11 h，青春期8 h~10 h)，营造安静、适宜的睡眠环境。

8 质量管理与评价改进

8.1 疗效评价

8.1.1 概述

GH治疗前宜强调治疗效果的有限性和个体差异。治疗开始时的身高、治疗第一年的身高增长速度、治疗开始时的年龄和父母中位身高是影响疗效的主要因素。治疗过程中，宜通过监测身高SDS和生长速率的变化(每3月~6月)，评估治疗的有效性。

注：因儿童矮身材病因众多，个体之间异质性强，很难对GH的疗效达成一致性结论。

8.1.2 短期疗效

短期疗效评价指标包括身高生长速率、SDS。矮身材患儿GH治疗后有效指标为第一年身高至少增加0.3~0.5SDS以上，生长速率较治疗前增加>3 cm/年。

另一重要指标为患儿身高能否在儿童期内达到接近正常身高。

8.1.3 长期疗效

长期治疗效果评价指标包括成人身高SDS、成人身高SDS与GH开始治疗时身高SDS的差值、成人身高与预测身高的差值、成人身高与遗传靶身高的差值。

8.2 质量控制与持续改进

8.2.1 应严格落实相关临床机构的医疗服务质量控制的规定，治疗过程中出现不良反应应及时上报并做好相关记录。

8.2.2 应定期开展回顾总结工作，针对发现的问题提出解决措施，并从服务质量、服务内容、患者满意度等方面制定持续改进目标。

附录 A

(资料性)

生长激素治疗适应症快速诊断要点

A.1 生长激素治疗适应症快速诊断要点参见表 A.1。

表A.1 生长激素治疗适应症快速判断表

适应症类型	核心诊断标准	关键检查
GHD	a) 矮身材 (<第3百分位或-2SDS) b) 年生长速率下降: 1) <7 cm/年(3岁以下); 2) <5 cm/年(3岁一青春期前); 3) <6 cm/年(青春期); c) 匀称性矮小、面容幼稚 d) 智力发育正常 e) 骨龄落后于实际年龄 f) 两项 GH 药物激发试验 GH 峰值均<10 ug/L g) IGF1 水平低于正常	a) GH 药物激发试验 b) 垂体 MRI (排除器质性 GHD)
ISS	a) 矮身材 (<-2SDS 或第3百分位) b) 排他性诊断 (排除 SGA、GHD、染色体病、骨骼疾病、营养或全身系统性疾病、内分泌系统疾病) c) GH 药物激发试验 GH 峰值≥10 ug/L	a) GH 药物激发试验 (排除 GHD) b) 女童染色体检测 (排除 TS) c) 影像学检查 (排除骨骼疾病) d) 内分泌激素检查 (排除内分泌系统疾病)
SGA	a) 出生体重和/或身长低于同性别、同胎龄儿平均体重和/或身长第10百分位或-2SDS b) 持续身材矮小 (<-2.0SDS) c) 需排除其他生长障碍原因 (如营养不良、内分泌疾病)	遗传学检测 (排查染色体及基因异常相关疾病)
PWS 综合征	根据患儿年龄与 PWS 临床评分标准 (参见附录 A 中的表 A.2) 诊断: ——年龄<3岁: PWS 临床评分总评分>5分, 主要标准>4分。 ——年龄≥3岁: PWS 临床评分总评分>8分, PWS 临床评分主要标准>5分。	遗传学检测
TS	a) 生长迟缓 b) 原发性性腺发育不良 c) 其他特殊体征如头面部特殊面容、肘外翻等 d) 合并其他系统疾病如心脏、肾脏发育异常等 e) 外周血染色体核型分析: 一条 X 染色体完整, 另一条性染色体完全或部分缺失, 或者发生结构异常, 伴或不伴细胞系的嵌合	染色体核型分析
NS	根据患儿面容特征, 结合身高、胸廓、家族史, 以及心脏检查等情况进行诊断, 参见附录 A 中的表 A.3。	遗传学检测

A.2 PWS 临床评分标准见表 A.2

表A.2 PWS 临床评标标准

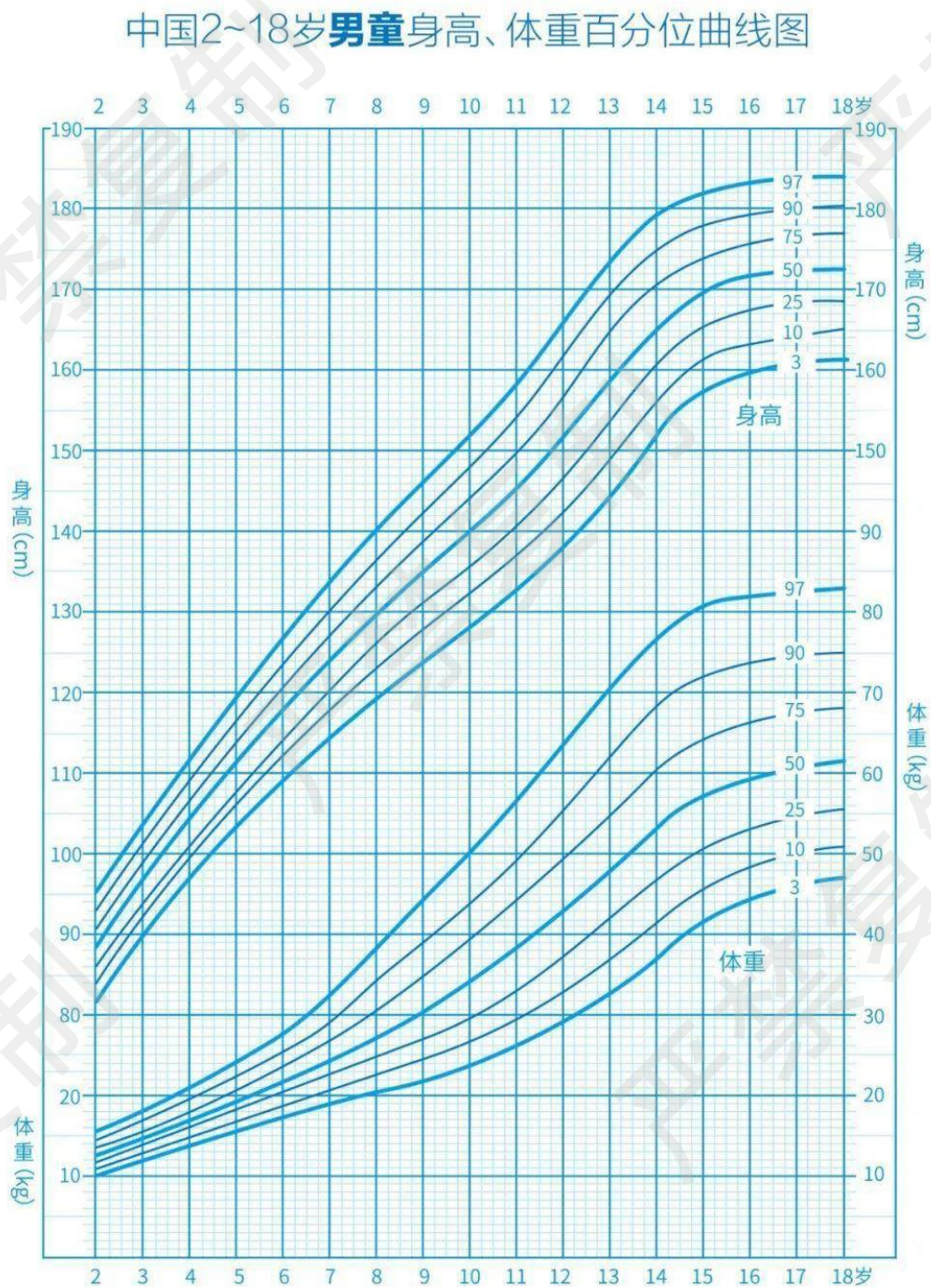
项目	临床表现
主要标准 (1 分/项)	1. 新生儿和婴儿期中枢性肌张力低下, 吸吮力差, 随年龄增长而逐渐改善
	2. 婴儿期喂养、存活困难
	3. 1~6 岁间体重快速的增加, 肥胖、贪食
	4. 特征性面容: 婴儿期长颅、窄脸、杏仁眼、小嘴、薄上唇、嘴角向下 (3 种及以上)
	5. 外生殖器小、青春期发育延迟或发育不良、青春期内分泌发育异常
	6. 发育迟缓、智力障碍
次要标准 (0.5 分/项)	1. 胎动减少, 婴儿期嗜睡、少动
	2. 特征性行为问题: 易怒、情感爆发和强迫性行为等
	3. 睡眠呼吸暂停
	4. 15 岁时仍矮小 (无家族遗传)
	5. 皮肤色素减少 (与家庭成员相比)
	6. 与同身高人相比, 小手 (< 第 25 百分位) 和小脚 (< 第 10 百分位)
	7. 手窄、双尺骨边缘缺乏弧度
	8. 内斜视、近视
	9. 唾液黏稠, 可在嘴角结痂
	10. 语言清晰度异常
	11. 自我皮肤损伤 (抠、抓、挠等)
支持性证据	1. 痛阈高
	2. 生病时少呕吐
	3. 婴儿期体温不稳定或较大儿童及成年人的体温敏感性改变
	4. 脊柱侧凸或后凸
	5. 早期肾上腺皮质机能早现
	6. 骨质疏松
	7. 对智力拼图游戏等有不寻常的技能
	8. 神经肌肉检查正常

A.3 Noonan 综合征诊断参见表 A.3

表A.3 Noonan 综合征临床常用诊断标准

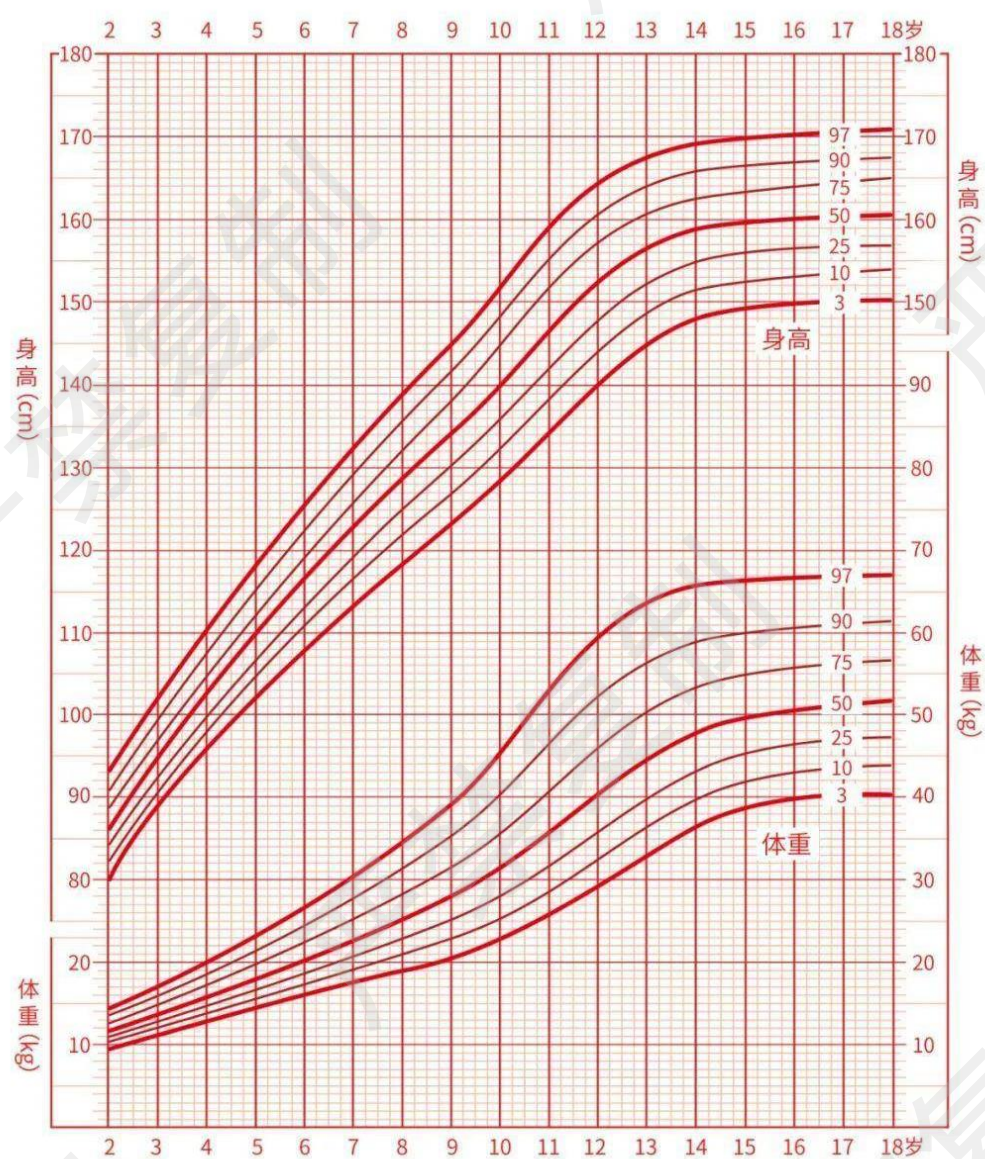
特征	主要标准	次要标准
面容	1. 典型的特殊面容，包括但不限于：前额大、高腭弓、睑下垂、宽眼距、短鼻、鼻根宽、低耳位、上唇饱满呈撅嘴样、短颈和后发际线较低	1. 特殊面容，包括但不限于：倒三角脸型、头发卷曲、前额宽、低耳位、颈蹼、小下颌
心脏	2. PVS、HCM、NS 典型的心电图改变	2. 其他心脏缺陷
身高	3. <同性别同年龄的第 3 百分位	3. <同性别同年龄的第 10 位
胸廓	4. 鸡胸或漏斗胸	4. 胸廓宽
家族史	5. 一级亲属确诊 NS	5. 一级亲属拟诊 NS
其他	6. 以下条件同时具备：智力落后、隐睾和淋巴管发育不良	6. 以下条件同时具备：智力落后、隐睾和淋巴管发育不良
临床诊断		
1. 若患者有典型的面容特征，仅需满足 2-6 其中 1 条主要条件或 2 条次要条件 2. 若患者仅为特殊面容，则需 2-6 其中 2 条主要条件或 3 条次要条件		
注：努南综合征的面容特征在婴儿期和儿童早中期最为突出，随年龄增加，表现会越来越轻，越来越不典型。		

附 录 B
(资料性)
中国 2~18 岁儿童身高、体重百分位曲线图



图B.1 中国 2~18 岁儿童申报、体重百分位曲线图(来源：中华儿科杂志，2009，47 (07) :487-492)

中国2~18岁女童身高、体重百分位曲线图



图B.2 中国 2~18 岁女童身高、体重百分位曲线图（来源：中华儿科杂志，2009，47（07）：487-492）

注：由首都儿科研究所生长发育研究室根据2005年九省/市儿童体格发育数据研究制作。

参 考 文 献

1. DB37/T 4677—2023 矮小症筛查与管理规范
2. 中国营养学会. 中国学龄儿童膳食指南(2022) [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2022.
3. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 《中华儿科杂志》编辑委员会. 基因重组人生长激素儿科临床规范应用的建议[J]. 中华儿科杂志, 2013, 51(06): 426-432.
4. 陈佳佳, 曹冰燕, 巩纯秀, 等. 儿童特发性矮身材诊断与治疗中国专家共识[J]. 中国实用儿科杂志, 2023, 38(11): 801-813.
5. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 《中华儿科杂志》编辑委员会. Turner 综合征儿科诊疗共识[J]. 中华儿科杂志, 2018, 56(06): 406-413.
6. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 《中华儿科杂志》编辑委员会. 中国 Prader-Willi 综合征诊治专家共识(2015) [J]. 中华儿科杂志, 2015, 53(06): 419-424.
7. 中华医学会儿科学分会医学遗传学分会遗传病临床实践指南撰写组, 李辛, 王秀敏, 等. Noonan 综合征的临床实践指南[J]. 中华医学遗传学杂志, 2020, 37(03): 324-328.
8. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组. 中国儿童生长激素缺乏症诊治指南[J]. 中华儿科杂志, 2024, 62(01): 5-11.
9. 中华医学会儿科学分会临床营养学组, 中国妇幼保健协会儿童营养专业委员会, 中国优生科学协会妇幼健康管理分会, 等. 儿童过敏免疫诊疗中心/过敏免疫门诊规范化建设专家共识[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2025, 40(04): 246-261.
10. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 国家儿童健康与疾病临床医学研究中心, 中华医学会儿科学分会临床营养学组, 等. 中华医学会儿科学分会康复学组儿童肥胖门诊建设专家共识(2025) [J]. 中华儿科杂志, 2025, 63(06): 593-599.
11. 中国妇幼保健协会儿童营养专业委员会, 中华医学会儿科学分会肠外肠内营养学分会儿科学组. 儿科营养门诊规范化建设专家共识[J]. 临床儿科杂志, 2024, 42(07): 567-572.
12. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 中华医学会儿科学分会儿童保健学组, 中华儿科杂志编辑委员会, 等. 儿童体格发育评估与管理临床实践专家共识 [J]. 中华儿科杂志, 2021, 59(03): 169-174.
13. 中国老年保健协会生长发育和性腺疾病分会, 中国医师协会青春期医学与健康专业委员会. 芳香化酶抑制剂改善青少年身高的临床应用专家共识[J]. 中华医学杂志, 2024, 104(32): 3010-3018.
14. 李辉, 季成叶, 宗心南等. 中国 0~18 岁儿童、青少年身高、体重的标准化生长曲线[J]. 中华儿科杂志, 2009, 47(07): 487-492.