



# 中华人民共和国卫生行业标准

WS/T 104—2014  
代替 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

2014- 12 - 23 发布

2015-04-01 实施

---

中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会 发布

## 前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

本标准代替 WS 104—1999《地方性克汀病和地方性亚临床克汀病诊断》。

本标准与 WS 104—1999 相比主要变化如下：

- 标准性质修改为推荐性；
- 修订了地方性克汀病定义；
- 增加了“3.2 精神发育迟滞”的定义；
- 增加了“精神发育迟滞”，并取代 WS 104—1999 正文和 A.1.3 中的“智力障碍”；
- 增加了“4 缩略语”；
- 增加了“6.1 地克病”和“6.2 亚克汀”条目，条目下增加了“实验室检查”；
- 增加了“8 鉴别诊断”；
- 增加了“A.1.2 听力障碍的诊断”；
- 增加了“表 A.2 中度、重度和极重度精神发育迟滞的特征”。

本标准起草单位：天津医科大学、北京协和医院、新疆维吾尔自治区疾病预防控制中心、甘肃省疾病预防控制中心。

本标准主要起草人：陈祖培、钱明、阎玉芹、戴为信、王锋锐、张育新。

本标准的历次版本发布情况为：

- WS 104—1999。

# 地方性克汀病和地方性亚临床克汀病诊断

## 1 范围

本标准规定了地方性克汀病和地方性亚临床克汀病的临床诊断依据。

本标准适用于我国碘缺乏地区对地方性克汀病和地方性亚临床克汀病的诊断。

## 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件,仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

GB 16005 碘缺乏病病区划分

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

**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,以精神发育迟滞为主要特征的神经-精神综合征。

### 3.2

**精神发育迟滞 mental retardation**

一组精神发育不全或受阻的综合征,特征为智力低下和社会适应困难,起病于发育成熟以前(18 周岁以前)。

## 4 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

地克病:地方性克汀病(endemic cretinism)

甲减:甲状腺功能减退症(hypothyroidism)

黏肿型:黏液水肿型(myxoedematous type)

亚克汀:地方性亚临床克汀病(endemic subclinical cretinism)

亚临床甲减:亚临床甲状腺功能减退症(subclinical hypothyroidism)

FT<sub>3</sub>:游离三碘甲腺原氨酸(free triiodothyronine)

FT<sub>4</sub>:游离甲状腺素(free thyroxine)

IQ:智商(intelligence quotient)

TSH:促甲状腺激素(thyroid stimulating hormone)

TT<sub>3</sub>:三碘甲腺原氨酸(triiodothyronine)

TT<sub>4</sub>:甲状腺素(thyroxine)

## 5 诊断原则

凡具备 6.1.1 或 6.2.1 必备条件,同时再具备 6.1.2 或 6.2.2 辅助条件中任何一项或一项以上者,在排除由碘缺乏以外原因所造成的疾病后,可分别诊断为地克病或亚克汀。

## 6 临床诊断

### 6.1 地克病

#### 6.1.1 必备条件

患者应出生和居住在碘缺乏地区;同时,具有不同程度的精神发育迟滞,IQ 小于或等于 54(见 A.2)。

#### 6.1.2 辅助条件

##### 6.1.2.1 神经系统障碍

具有以下任何条件之一或以上者判断为神经系统障碍:

- a) 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,步态和姿态异常,斜视;
- b) 不同程度的听力障碍(见 A.1.2);
- c) 不同程度的言语障碍(哑或说话障碍)。

##### 6.1.2.2 甲状腺功能障碍

具有以下任何条件之一或以上者判断为甲状腺功能障碍:

- a) 不同程度的体格发育障碍;
- b) 不同程度的克汀病形象:傻相、傻笑、眼距宽、鼻梁塌,并常伴有耳软、腹膨隆和脐疝等;
- c) 不同程度的甲减:黏液性水肿、皮肤干燥、毛发干粗;
- d) 实验室和 X 线检查。甲减时,血清 TSH 高于正常、 $TT_4$ ( $FT_4$ )低于正常、 $TT_3$ ( $FT_3$ )正常或降低。亚临床甲减时,血清 TSH 高于正常、 $TT_4$ ( $FT_4$ )在正常范围内。X 线骨龄发育落后和骨骺愈合延迟。

### 6.2 亚克汀

#### 6.2.1 必备条件

患者应出生和居住在碘缺乏地区;同时,具有轻度精神发育迟滞,IQ 为 55~69 之间(见 A.2)。

#### 6.2.2 辅助条件

##### 6.2.2.1 神经系统障碍

具有以下任何条件之一或以上者判断为神经系统障碍:

- a) 极轻度的听力障碍。电测听时,听力阈值升高、高频或低频有异常;
- b) 轻度或极轻度神经系统损伤。表现为精神运动障碍和(或)运动技能障碍;
- c) 极轻度言语障碍或正常。

### 6.2.2.2 甲状腺功能障碍

具有以下任何条件之一或以上者判断为甲状腺功能障碍：

- a) 轻度体格发育障碍；
- b) 不同程度的骨龄发育落后以及骨骺愈合不良；
- c) 实验室检查。没有甲减；可发现亚临床甲减（见 6.1.2.2），或者单纯性低甲状腺素血症（血清 TSH 正常、TT<sub>4</sub> 或 FT<sub>4</sub> 低于正常）。

## 7 临床分型和分度

### 7.1 地克病

#### 7.1.1 临床分型

##### 7.1.1.1 神经型

以明显的精神发育迟滞和神经综合征（听力、言语和运动神经障碍）为主要表现的地克病。

##### 7.1.1.2 黏肿型

以黏液性水肿、体格矮小或侏儒、性发育障碍、克汀病形象、甲减为主要表现的地克病。

##### 7.1.1.3 混合型

兼具 7.1.1.1 和 7.1.1.2 两型主要表现的地克病。

#### 7.1.2 临床分度

主要依据精神发育迟滞的严重程度，分为轻度、中度、重度，见表 A.1。

### 7.2 亚克汀

亚克汀没有临床分型和分度。

## 8 鉴别诊断

8.1 同因分娩损伤、新生儿窒息、脑炎、脑膜炎、癫痫、药物、中毒、其他原因（如：营养不良、文化背景等）等引起的精神发育迟滞鉴别。

8.2 同因中耳炎、药物（如：链霉素、庆大霉素等）等其他原因引起的听力障碍鉴别。

8.3 同其他因素引起的骨龄发育落后和身体发育障碍鉴别。

8.4 同散发性克汀病、家族性甲状腺肿、唐氏综合征、承雷病、苯丙酮尿症、劳-蒙-毕氏综合征、半乳糖血症、幼年型黏液水肿、大脑性瘫痪、头小畸形、垂体前叶功能低下、维生素 D 缺乏性佝偻病和聋哑等疾病鉴别（见表 1）。

表 1 鉴别诊断

名称	病因	临床特征	实验室检查
散发性克汀病	不限于碘缺乏病病区。胚胎期甲状腺发育障碍、母亲因患甲状腺疾患、产生的抗甲状腺抗体或服用的抗甲状腺药物通过胎盘到达胎儿,破坏胎儿的甲状腺组织,致甲状腺缺如或仅有少量腺组织	神经精神症状不明显,甲减症状明显;有不同程度的智力低下,不如地克病明显。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	血清 TSH 高于正常、TT <sub>4</sub> (FT <sub>4</sub> ) 低于正常,血清胆固醇高于正常,吸 <sup>131</sup> I 率降低。 X 线:骨龄明显延迟
家族性甲状腺肿	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,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,身体较矮,甲状腺片治疗效果满意。一般有家族遗传史,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(称为 Pendred 氏综合征),在青春期出现甲状腺肿,但智力正常	甲状腺吸 <sup>131</sup> I 率升高。 X 线:膝、腕部均无化骨核
唐氏综合征	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	智力低下。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。 X 线:骨龄稍延迟或正常
承雷病	遗传性黏多糖代谢障碍	生后体格发育正常,6 个月~2 岁时开始表现明显迟缓,但智力低下与言语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	尿黏多糖阳性。 X 线:肋骨形如飘带,脊椎呈造舌状,爪状手
苯丙酮尿症	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 个月~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 1 (续)

名称	病因	临床特征	实验室检查
劳-蒙-毕氏综合征	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	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,尿黏液酸试验阳性
幼年型黏液性水肿	甲状腺炎;甲状腺受外伤;手术切除甲状腺组织过多;服用抗甲状腺药物过多;原因不明	婴幼儿期(1岁~3岁)患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黏液性水肿,面部及全身可有黏液性水肿,性发育延迟	尿黏多糖阳性。血清 TSH 高于正常,TT <sub>4</sub> (FT <sub>4</sub> )低于正常,血清胆固醇升高,甲状腺吸 <sup>131</sup> I率降低。 心电图:低电压,T波低平,心动过缓
大脑性瘫痪	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	常染色体隐性遗传	智力低下,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	—
垂体前叶功能低下	原发性者由于垂体前叶功能不足	智力正常,生后1岁~2岁生长正常。2岁~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,声音尖细如童音	骨龄正常或稍迟
维生素 D 缺乏性佝偻病	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,发病早期小儿烦躁多汗,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	血钙降低,血磷降低,碱性磷酸酶升高。 X线:骨骼有典型病变
聋哑	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,智力多系正常;后天性聋哑患者于患病前听力正常,会说话,但在重病后或用药后变为聋哑,智力多正常	—

**附录 A**  
(资料性附录)  
**正确使用本标准的说明**

## A.1 诊断注意事项

### A.1.1 可疑的诊断

当患者具备地克病诊断的必备条件,但又不能排除引起该病类似表现的其他疾病时,应该考虑为可疑患者,待进一步确诊。

### A.1.2 听力障碍的诊断

推荐采用电测听、听性脑干诱发电位或耳声发射检查技术判断听力障碍。

### A.1.3 精神运动障碍或运动技能障碍的诊断

推荐采用津医精神运动成套测验等神经心理测量工具进行判断。

## A.2 精神发育迟滞的诊断及分度

### A.2.1 智力低下的诊断

A.2.1.1 对7周岁及以上个体智力低下的判断,推荐采用中国联合型瑞文测验等标准化智力量表。

A.2.1.2 对6周岁及以下儿童智力低下的判断,推荐采用中国丹佛发育筛选测验和格塞尔发展量表等。

### A.2.2 社会适应困难的诊断

采用适龄的社会适应行为量表进行判断,推荐采用婴儿—初中生社会生活力量表等。

### A.2.3 精神发育迟滞的分度

精神发育迟滞分为极重度、重度、中度和轻度(见表 A.1),诊断依据量表评估结果,极重度、重度和中度精神发育迟滞也可以结合生活、劳动、言语、认知和运算六种能力综合判断(见表 A.2)。

**表 A.1 精神发育迟滞分度表**

地克病和亚克汀	IQ 分级 <sup>a</sup>	精神发育迟滞的分度	教育学等级	人群中大致百分比 %	在成年期的大致智力年龄范围
重度地克病	<25	极重度	需监护	0.05	<3岁2月
中度地克病	25~39	重度	可训练(依赖型)	0.10	3岁2月~5岁6月
轻度地克病	40~54	中度	可训练	0.20	5岁7月~8岁2月
亚克汀	55~69	轻度	可教育	2.70	8岁3月~10岁9月

<sup>a</sup> IQ 分级是以中国联合型瑞文测验和韦克斯勒智力量表为依据( $\bar{x}=100, SD=15$ )。



表 A.2 中度、重度和极重度精神发育迟滞的特征

能力	中 度	重 度	极重度
生活	能独立自理日常生活,但仍有困难	仅限于自理大小便、穿衣、吃饭等基本生活	完全或部分不能自理大小便、穿衣、吃饭等基本生活
劳动	能从事一般性家务劳动或田间粗活,可半独立工作,但不能从事较复杂的劳动	能从事烧水、打柴或挖菜等一般家务劳动或简单的田间劳动	不能从事劳动,或仅能做扫地等最简单的家务劳动
言语	说话可有连贯语言,但语句简单,内容贫乏,抓不住事物间的重要关系	仅懂单词或简单的语言,仅能说单词或简单的句子表达简单的意思,语句松弛或不恰当	不理解语言;全哑或仅能简单发音或讲单个字
认知	尚能认识环境并处理问题,但较同龄儿童幼稚、行为不恰当。能初步参加文化学习,但难于学习较复杂或抽象的文化知识	能分辨大小、颜色或形状,不能参加文化学习或学习有明显困难	不能或仅在一定程度上分辨大小、颜色或形状
运算	能掌握十以内的数,可借助或不借助实物做十以上的加减运算,但心算类的抽象运算困难	能借助实物认识十以内的数。没有抽象的数字概念,不能进行运算	不识数,没有数的概念