

《先天性甲状腺功能减退症诊治指南》解读 打造一把“时间与疗效并重”的临床标尺

▲ 华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科学系 吴薇 罗小平

先天性甲状腺功能减退症(CH)是最常见的可防可治的导致智力低下的内分泌疾病,通过新生儿筛查检出的CH患病率约为1/3000~1/2000。CH若未能在出生后数周内及时诊断与干预,患儿可能出现不可逆的智力与身体发育障碍。虽然我国已建立较为完善的新生儿筛查网络,但在CH的筛查切割值、诊断分型、启动治疗时间、初始用药剂量等关键节点上,各地临床实践仍存在较大差异。

日前,由中华医学会内分泌学会和中华医学会儿科学分会共同制定的《先天性甲状腺功能减退症诊治指南》正式发布,6位儿科专家和5位内分泌专家组成编撰委员会,罗小平教授、单忠艳教授和宋怀东教授为通信作者。指南在整合国际循证证据、结合我国实践经验丰富的基础上制定,系统梳理并明确了CH的诊断筛查流程、治疗策略、随访管理与预后评估,进一步规范我国CH的诊疗规范,有助于实现“早发现、早诊断、早治疗”的目标,为临床实践提供了科学、规范、可操作的权威指导。本文从指南的亮点出发,解读其对我国儿童甲状腺疾病诊疗模式转变所带来的深远影响。



罗小平教授



来源/千库网

六大亮点

1 筛查策略精准升级 破解“漏诊”难题

指南首次基于国内数据并参考国际情况,建议将足跟血促甲状腺激素(TSH)筛查阳性切点值从传统的10~15 mU/L下调至 $\geq 8\sim 10$ mU/L。这一调整可使漏诊率降低,尤其减少轻型及一过性CH的遗漏。另外,对高危人群二次筛查强化。对早产儿(<32周)、极低体重儿(<1500g)、唐氏综合征患儿等7类高危人群,要求在新生儿2~4周行第二次TSH筛查,弥补初筛假阴性风险。

2 明确诊断路径 强化“时间窗意识”

指南特别强调不同阶段,包括围产期、新生儿期、婴儿期、儿童期以及儿童向成年过渡期的管理,也给出了更细化的复查时间点与处理建议,避免漏诊或者过度治疗。

同时,指南强调应在“出生后两周内”的黄金时间窗内尽快做出决策,倡导以“治疗优先”的原则处理疑似病例,这对提高我国整体干预时效具有重要意义。

3 规范甲状腺激素替代治疗方案

指南推荐新生儿期诊断CH初始左甲状腺素钠剂量为每天10~15 $\mu\text{g}/\text{kg}$,强调治疗2周内要使甲状腺激素水平恢复正常,4周内TSH水平恢复正常,杜绝延迟达

标导致的神经损伤。同时,指南强调尽早将FT4恢复至正常高值区间。对如何个体化调整剂量、不同年龄段的目标指标等,指南均给出具体建议。

这一标准化方案的推广,有望减少临床中“低剂量起始、剂量调整滞后”等问题,降低轻型CH患儿出现智力损伤的风险。

4 明确提出分型诊断时间节点

指南提出“暂时性CH”和“永久性CH”的分型路径,明确指出在3岁左右可通过停药试验进行分型评估。指南同时推荐保留初诊时的影像学资料、病因学线索(如靶器官发育异常、家族史、遗传变异等),以帮助识别永久性CH。这一分型理念不仅有助于避免不必要的长期治疗,也有助于患儿家庭更准确地认识疾病,并做出长期规划。

与此同时,指南提出以基因诊断为导向的停药评估策略,可根据甲状腺功

能状态、药物剂量及遗传学特征进行个体化决策。对于甲状腺位置正常且处于低剂量维持治疗的CH患儿,可考虑在6月龄时实施早期停药评估。若患儿携带DUOX2或TPO等甲状腺激素合成障碍相关基因突变,停药后需密切监测TSH水平,当TSH>7 mU/L时应通过超声监测甲状腺体积,同时检测甲状腺球蛋白(Tg)水平,以防止代偿性甲状腺肿的发生。

对于永久性CH的强预警指标,若符合以下任一特

征则无需进行停药评估:(1)影像学证实甲状腺发育不良;(2)1岁后因LT4剂量不足导致TSH>10 mU/L;(3)需持续高剂量LT4维持治疗。

在遗传咨询方面,中国CH患者中约50%可明确致病基因,其中DUOX2突变占比最高(37%)。因此,建议所有甲状腺位置正常的CH患儿均可进行基因检测。对于有CH患儿生育史的家庭,再次妊娠时应提供产前遗传学诊断服务,以实现遗传风险的精准评估和干预。

5 重视长期随访与神经发育评估

指南强调补充甲状腺素治疗后,不仅要关注生化指标正常,还需系统评估生长发育、语言能力、运动能力

等神经心理发育指标。特别建议结合生长监测、脑发育评估工具、心理行为量表等进行全面随访。这一内容的

提出凸显了从“生理替代”走向“功能恢复”的治疗目标转变,体现了现代儿科内分泌诊疗的全人理念。

6 三大举措助力基层精准诊疗

诊断路径标准化 制定血清FT4/TSH年龄特异性参考值,并匹配不同检测系统,解决结果跨平台对比难题。

用药规范场景化 明确婴幼儿LT4可与食物同服(成人需空腹),但需规避豆制品/铁剂,提升依从性。

碘营养管理可视化 发布日常食物碘含量表,指导围产期(妊娠前、妊娠期和产后)及儿童碘摄入量,避免碘摄入不足或者过量。



打通从筛查到随访 每个关键环节

在临床工作中,一方面有患儿因为延误诊治而出现智力缺陷和发育落后,另一方面也有患儿存在过度医疗。《先天性甲状腺功能减退症诊治指南》的发布,为全国广大医务人员提供了一把“时间与疗效并重”的临床标尺。

首先,新指南构建了全国统一的先天甲减诊疗模式:通过提供权威的CH诊疗策略,使不同级别医院之间形成协同机制。在做好新生儿筛查工作的同时,新生儿筛查阳性结果可以第一时间获得高质量的转诊和诊治,避免因“诊疗不一致”造成的误判或延误。

其次,指南进一步提升了公众与基层医生的疾病识别能力:通过指南推广和培训,可以显著提升基层儿科医师、全科医生对CH相关筛查指标和临床表现的敏感性,增强早期识别能力。公众在科普的推动下也将对“新生儿筛查阳性”有更理性的认识,配合后续复查与治疗。

最后,指南发布还将推动儿科内分泌领域的科研与数据积累:指南呼吁建立全国CH登记和随访数据库,推动病因研究、遗传研究、长期预后追踪等工作。未来结合人工智能、大数据等手段,有望实现更精准的风险预测与干预策略,为我国儿童内分泌罕见病的个体化诊疗探索提供范式。

未来,我们还需要进一步推动该指南在基层的落地执行,提升医务人员培训覆盖面,建立信息化随访体系,打通从筛查到随访的每一个关键环节。只有做到“标准在手、系统支撑、全民参与”,我们才能真正做到让每一个CH患儿都被及时发现、科学治疗、健康成长。