



济宁医学院附属医院  
AFFILIATED HOSPITAL OF  
JINING MEDICAL UNIVERSITY

# 为了每一个盛开的花季

## 济宁医学院附属医院“矮小症专科”被确定为山东省首批省级临床精品特色专科

本报通讯员 张勇 马澍旸 记者 康宇

莹莹是一位16岁的花季少女,但是命运好像跟她开了个玩笑,16岁的她个子只有138cm,不及10岁孩子的标准身高,并且没有发育,没有月经,花季少女没有盛开的迹象。2013年,莹莹的父母带着莹莹焦急地来到济宁医学院附属医院生长发育门诊,经过仔细地询问病史、查体、各项化验检查,莹莹被诊为一种染色体疾病——Turner综合征。针对莹莹的病情,附院内分泌科生长发育门诊专家为她制定了一套促生长促发育的治疗方案,莹莹按照这个方案进行了系统治疗。2016年8月,莹莹再次测量自己身高的时候,两年多的时间让她长到了155cm,到2017年暑假,在结束了一年大学生活后的莹莹身高达到了158cm,乳腺已经发育,成为了亭亭玉立的少女,这时候的莹莹更加自信,对未来充满信心,她笑着说是附院专家给了她盛开的花季。

像莹莹这样,身材矮小且不发育但经过成功治疗实现不断发育和长高的例子,在济宁医学院附属医院内分泌矮小症专科还有很多,在这里他们的花季如时绽放,不仅实现了长高的梦想,而且对生活 and 未来更加充满了自信,同时给他们所在的家庭也带去了希望。

### 人才技术力量雄厚

### 跻身省级特色专科

为打造一批具有技术优势、行业知名度及社会影响力的临床精品特色专科,推进健康服务业品牌建设,为人民群众提供特色鲜明、疗效显著的优质医疗服务,2017年山东省卫生和计划生育委员会、山东省发展和改革委员会、山东省质量技术监督局联合开展了评选临床精品特色专科的活动。

经过层层申报,专家评审、部门审定、结果公示等环节,全省21家医院专科被评为山东省临床精品特色专科,济宁医学院附属医院内分泌“矮小症专科”榜上有名!这也是济宁市唯一一家入选的特色专科。

济宁医学院附属医院是一所集医疗、教学、科研、预防保健为一体的省属综合性“三甲甲等医院”,医院被确定为全国优质医疗服务示范医院、全国精神文明建设先进单位、全国百姓放心百佳示范医院,山东省“省级区域医疗中心”等,2015年7月医院顺利通过JCI国际医院认证,成为山东省首家通过JCI认证的医院,这标志着鲁西南地区3000万老百姓在家门口就能享受到代表国际先进水平的优质医疗服务。

济宁医学院附属医院大力实施技术进步和管理创新,不断加强学科建设,努力提高专科、专家对专病综合治疗的能力和水平,培育和打造了一批技术高,服务好,实力强,具有良好社会声誉的专科团队,其中内分泌矮小症专科就是医院培育的在鲁西南具有较高声誉的特色专科。

济医附院内分泌科矮小症专科成立于2013年2月,现为山东省临床重点专科,济宁市重点学科,山东省医疗、护理质量示范科室,济宁医学院重点实验室,全国三八红旗集体,是青岛大学内分泌与代谢病博士研究生点,山东大学、天津医科大学、济宁医学院内分泌与代谢病硕士研究生点,中国生长发育行为医学研究中心、鲁西南生长发育研究诊疗中心、卫生部质量万里行骨质疏松症诊疗技术协作基地、中国住院患者血糖管理继续医院教育中心。

经过近几十年的不断发展与建设,科室现已形成人才梯队合理、亚专科齐全,技术过硬的集临床、科研及科普于一体的优秀医疗和学术团队。目前矮小症专科拥有医学专门人才16名,其中教授、主任医师3人,副教授、副主任医师1人,



省内一流的矮小症专科医疗团队。

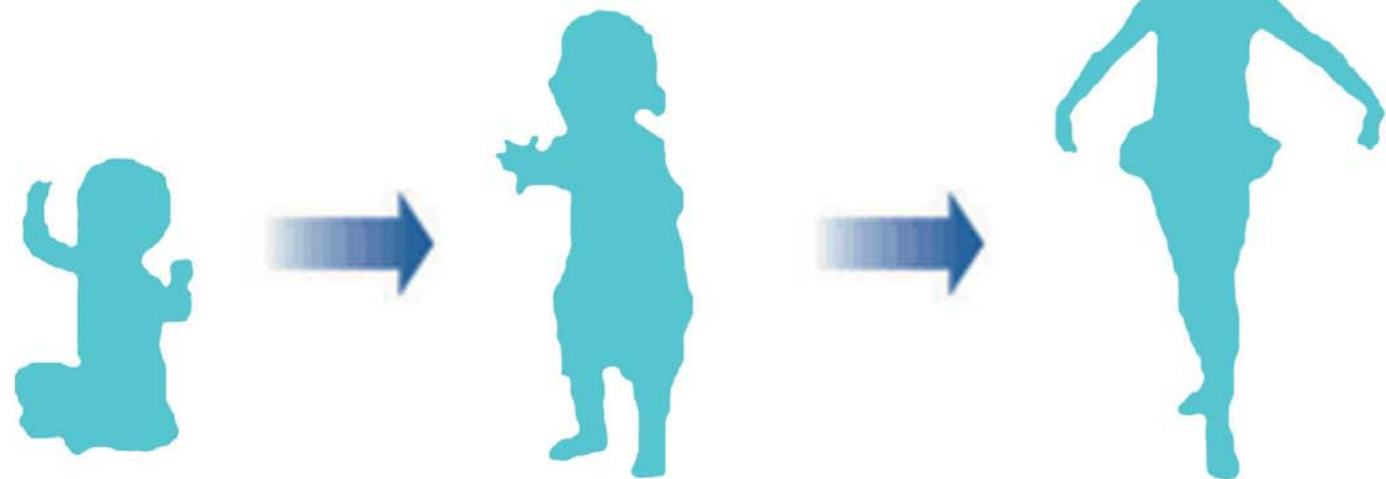
主治医师7人,住院医师5人,博士4人,在读博士生3人,硕士9人,博士生导师1名,硕士生导师2名。济宁医学院附属医院副院长班博教授为矮小症特色专科学科带头人。

科室成立以来,率先在山东省开展了矮小症病因筛查工作,建立了生长发育专科门诊,矮小症的诊疗处于国内领先,省内一流水平。



提醒

家长应定期监测孩子的身高变化,重视每年体检数据,济医附院专家提醒,了解孩子生长水平及生长速度,在青春期开始的年龄段(8-10岁的女孩,10-12岁的男孩)最好做一次全面的生长发育检查和评估,这样才能早发现问题。



人类生长速度首个高峰期: 婴儿期(出生至1岁),可至4岁前。

4岁至青春期每年增长4厘米至5厘米 临床上对2至12岁孩子用得较多的公式是: 身高(厘米)=年龄×7+77

人类生长速度第二个高峰期: 进入青春期(开始出现第二性征)后。

### 建立生长发育研究中心

### 实施矮小症精准治疗

矮小症病因复杂,涉及内分泌、生殖、妊娠、遗传及儿童青少年生长发育等多学科,需要团队的密切配合、通力合作,才能更快的找准发病原因,确定治疗方案,达到治疗效果。为此,济医附院专门成立了由内分泌科牵头,联合儿科、产科、生殖科、生物信息学共同组建的诊疗研究团队和科技攻关队伍。

我国在矮小症的流行病学研究以及基因学研究方面缺乏大数据的支持,儿童保健和健康教育方面的工作相对滞后,这些都不利于儿童青少年的健康成长,因此开展推广矮小症的诊断,病因研究以及治疗工作对患者、家庭、社会及国家均具有重大的社会意义,对促进我国罕见病的研究及精准医学的发展具有极大的促进作用。为了解矮小症的发病情况,济宁医学院附属医院矮小症专科于2014年开展了当地6-16岁11万在校中小学生生长发育情况的流行病学调查,应用随机整群抽样的方法,调查了9095名小学生,明确了该地区矮小症的发病率情

况。通过十余年来的临床实践,科室明确矮小症的病因30余种,还发现了一些罕见遗传病,通过治疗矮小症,挽救了那些备受家族遗传病困扰的家庭。科室不断总结临床经验,开展了矮小症临床科研工作,建立了矮小症临床队列数据库和国家级生物样本库。其中矮小症临床队列数据库目前已录入完整病例数据1500余例,所有数据录入矮小症临床数据库——EDC(Electronic Data Capture System)临床科研数据采集系统,数据库系统包括完整的数据录入、查询、修改、进度报告等方面,可支持手机-电脑同步传输录入数据,该技术的应用为矮小症的病因学、流行病学及临床研究提供了可靠的资源保障,初步实现了矮小症资源库的巨大医学使用价值及相关科研价值。国家级生物样本库已纳入国家基因库的管理体系,目前入库矮小症血样本近2000余例,6000余份基因标本,通过对珍贵的罕见病标本进行规范化保存,交互式云共享平台实现资源管理与

安全开放共享,更有效、更合理地利用宝贵的人类标本资源,充分发挥了标本库的巨大资源优势。

科室开展技术攻关,成立了鲁西南生长发育研究诊疗中心,该中心旨在围绕生殖、妊娠、子代结局及儿童青少年生长发育、不孕不育再到妊娠的过程,建立集临床、研究、教学、干预及预防为一体的研究中心,中心参与了“十三五”国家重点研发计划精准医学研究重点专项“遗传缺陷相关矮小症队列研究”项目,及时将科研成果应用于临床。

科室与国内外多个研究中心共同合作,2013-2017年连续五年举办“济医附院-北京协和医院下丘脑垂体疾病学术论坛”,2017年举办了“中国(国际)首届微山湖矮小症高峰论坛”,在省内外均产生较广泛的学术影响,随着论坛的逐年推进,论坛的举办已产生较深远的学术品牌效应。2017年11月11日,“中国生长发育行为医学研究中心”在厦门成立,科室学科带头人班博副院长担任中心主任。

为了规范矮小症的治疗,科室建立了矮小症标准化病历(包括病史采集及系统查体)及标准化的矮小症诊疗流程及临床路径,对一些特殊患者采用精准诊疗路径,依赖染色体核型检验、Sanger测序,全基因组测序,二代外显子测序的检测方法明确患者诊断。对于已有明确治疗方法的遗传病,诊断并指导临床进行早期治疗,有效降低了伤残率,提高了患儿生活质量。对于尚无治疗方法的遗传性疾病和可能出现的并发症进行规范化指导,对家庭的优生优育提供专业性建议等。科室还通过远程会诊平台,建立了与上级医院的下丘脑垂体组专家远程会诊、病例讨论、学术交流平台,提高了鲁西南地区矮小症及青少年生长发育疾病方面的综合诊治水平。

截止目前,科室已成功诊疗各类矮小症患者2万余例,均取得了令人满意的效果,患者来自鲁西南及周边多个省份,辐射服务人群达到2000万人。

### 开展矮小症防治宣传

### 惠及社会千万家庭



矮小症专家正在进行儿童生长筛查工作。

矮小症是我国儿童生长发育的重大公共卫生问题,知晓率低,治疗率更低,但是可防可治。针对社会上家长对孩子生长发育知识的缺乏,缺少正常的获取渠道,近五年,科室采取了多种形式的科普教育,将正确的生长发育知识传播到百姓中去,提高了社会对矮小症的认知率,使矮小症成为可知可治之病。

科室于2013、2015年协同北京协和医院举办了两届地区中小学校医“儿童青少年生长发育”培训,中期“生长发育家长大课堂”、“矮小夏令营”,通过培训和宣传,校医及家长们逐步掌握了儿童青少年的生长发育规律,提高了矮小症相关知识的知晓率。同时开办了《名医直播间》、《名医面对面》等矮小症科普教育讲座,建立了生长发育微信公众平台及QQ交流平台,其中自2017年3月每两周一次进行的“平姐姐讲健康”宣教视频录

制并多渠道发布,目前共播出20余期,为更多的家长及矮小症患者认识矮小症提供了多样渠道,为提高矮小症的知晓率及诊断率奠定了基础。

通过开展不同形式的大型患者义诊及科普教育,提高了社会对矮小症的整体诊治意识。为进一步了解儿童青少年发育状况,自2013年,科室联合当地教育部门等先后13次对多家幼儿园、小学、中学的儿童青少年近7000人进行了生长发育流行病学调查(包括行为医学量表调研、体格检查、超声检测、身高及第二性征评估)和科普教育,积累了丰富的儿童青少年资料,建立了儿童青少年生长发育监测平台,为山东省乃至全国儿童青少年的生长发育研究奠定了基础。省级临床精品特色专科的命名,使济宁医学院附属医院矮小症专科在省内外声名鹊起,由鲁西南走向全省。

### 1-18岁女孩身高表

年龄	身高(厘米)			
	矮小	偏矮	标准	超高
1岁	69.7	72.3	75.0	77.7
2岁	80.5	83.8	87.2	90.7
3岁	88.2	91.8	95.6	99.4
4岁	95.4	99.2	103.1	107.0
5岁	101.8	106.0	110.2	114.5
6岁	107.6	112.0	116.6	121.2
7岁	112.7	117.6	122.5	127.6
8岁	117.9	123.1	128.5	133.9
9岁	122.6	128.3	134.1	139.9
10岁	127.6	133.8	140.1	146.4
11岁	133.4	140.0	146.6	153.3
12岁	139.5	145.9	152.4	158.8
13岁	144.2	150.3	156.3	162.3
14岁	147.2	152.9	158.6	164.3
15岁	148.8	154.3	159.8	165.3
16岁	149.2	154.7	160.1	165.5
17岁	149.5	154.9	160.3	165.7
18岁	149.8	155.2	160.6	165.9

### 1-18岁男孩身高表

年龄	身高(厘米)			
	矮小	偏矮	标准	超高
1岁	71.2	73.8	76.5	79.3
2岁	81.6	85.1	88.5	92.1
3岁	89.3	93.0	96.8	100.7
4岁	96.3	100.2	104.1	108.2
5岁	102.8	107.0	111.3	115.7
6岁	108.6	113.1	117.7	122.4
7岁	114.0	119.0	124.0	129.1
8岁	119.3	124.6	130.0	135.5
9岁	123.9	129.6	135.4	141.2
10岁	127.9	134.0	140.2	146.4
11岁	132.1	138.7	145.3	152.1
12岁	137.2	144.6	151.9	159.4
13岁	144.0	151.8	159.5	167.3
14岁	151.5	158.7	165.9	173.1
15岁	156.7	163.3	169.8	176.3
16岁	159.1	165.4	171.6	177.8
17岁	160.1	166.3	172.3	178.4
18岁	160.5	166.6	172.7	178.7

