

矮小症中西医病因的研究进展

张海梅¹ 陈辉² (通讯作者)

1. 云南中医药大学, 云南 昆明 650506

2. 昆明市儿童医院, 云南 昆明 650200

摘要: 矮小症已成为社会关注的焦点, 其西医因复杂, 涉及遗传、内分泌、代谢、营养、慢性疾病、心理社会因素等。常见的病因有特发性矮小 (ISS)、生长激素缺乏症 (GHD)、家族性矮小、甲状腺功能减退症、性早熟等。心理社会性矮小和睡眠、运动不足也会影响儿童生长。中医认为矮小症与先天禀赋不足、肾精亏虚、脾胃虚弱、心肝血虚、五脏不足、少阳胆气失调、阳气不足及情志不畅等因素密切相关。中西医结合治疗在改善矮小症患者身高及生活质量方面展现出潜力, 但仍需进一步研究以明确其机制并优化治疗方案。

关键词: 矮小症; 中医病因; 西医病因; 研究进展

矮小症 (矮身材) 属于内分泌系统疾病, 是指在相同生活环境下, 个体身高低于同年龄、同性别、同种族正常人群平均身高的第 3 百分位数, 或者低于平均身高 2 个标准差 ($-2SD$)^[1]。在中医学中, 尚未发现与“矮小症”、“矮身材”或“身材矮小”完全对应的病名, 古籍中也未明确记载针对这一症状的专门治疗方法, 目前中医多将身材矮小的情况归类于“五迟”、“虚劳”、“侏儒”、“天宦”、“胎弱”、“五软”、“阴茎短小”、“胎怯”、“童子癆”等疾病范畴。然而, 经过深入研究发现, 这些传统病名所涵盖的病理特征与现代医学中的矮小症并不完全匹配, 无法准确对应。目前仍未形成一套独立且专门针对“矮小症”的明确定义和系统化治疗方案^[1, 2]。以下对矮小症的中西医病因进行归纳总结, 为临床上诊断及治疗矮小症提供一定的思路。

1 流行病学调查

随着社会环境的改善和物质生活水平的显著提升, 人们不仅关注影响生命健康的疾病, 也开始日益重视形象与心理健康问题, 其中身高问题逐渐成为社会关注的焦点。患儿因身高低于同龄人容易产生自卑、不自信等心理问题, 而家长则担忧身高可能影响孩子未来的职业发展和婚恋选择, 因此越来越多的家庭和孩子开始关注身高问题。

根据世界卫生组织 (WHO) 2000 年发布的报告显示, 全球范围内发展中国家矮小症的患病率显著偏高, 达到 32.5%^[3]。据中华医学会儿科内分泌遗传代谢学组组长罗小平教授在 2014 年中国儿童生长发育高峰论坛暨健康传播行动启动仪式上公布的数据显示, 我国儿童矮小症患

病率约为 3%^[4], 另一项研究^[5]表明我国矮小症的患病率为 3.2%。我国身高一直存在北高南低的特点, 矮小症患者率也存在这样的特点。马佳^[6]基于 GIS 技术对 2014 年全国学生体质健康调研中 7-18 岁汉族儿童矮小症的空间分布特征及影响因素进行分析, 结果显示: 四川、贵州、广西、广东、重庆、海南、湖南及云南等地呈现矮小症患者率的“高-高”聚集特征, 而辽宁、吉林、内蒙古、北京、天津、河北、陕西、山东及济南等地则表现为“低-低”聚集特征。不同地区的调查结果存在差异性, 例如株洲地区 6~12 岁儿童患病率为 4.21%^[7]; 河南省 3~18 岁儿童矮小症患者占调查总人数 5.2%^[8]; 深圳市坪山区 6 岁~14 岁儿童的矮小症总体患病率为 4.3%^[9]; 并且农村患病率高于城市^[6, 10]。

2 西医病因分析

矮小症的病因复杂多样, 主要涉及遗传、内分泌、代谢、营养、慢性疾病、宫内发育、及经济社会心理环境等多方面因素, 其中不明原因的矮小也占一定比重, 明确病因以及发病机制始终是挑战。

2.1 特发性矮小 (ISS)

特发性矮小是一组尚未明确病因, 高度异质的矮小疾病的统称, 可能与遗传、内分泌或代谢的轻微异常有关, 但具体机制尚不明确。在多个研究中^[11-13], 特发性矮小在所有病因中居第二位, 仍占很大比例。

2.2 遗传因素

2.2.1 家族性矮小 (FSS)

是指由于遗传因素导致的身材矮小的一种状况, 患者家族中有矮小病史, 生长速度正常, 骨龄与实际年龄

相符,无内分泌、慢性疾病或营养不良等病理因素。在刘俊峰^[13]389例矮小症儿童病因分析中显示家族性矮小位居第三,也是矮小症的主要病因。

2.2.2 染色体异常

是指由染色体数目或结构异常引起的疾病导致身材矮小,如先天性卵巢发育不全综合征(Turner综合征)、唐氏综合征等其他染色体疾病^[10, 11, 13]。

2.2.3 基因突变

是指由于特定基因突变导致矮小,常见的致病基因包括ACAN、FGFR3、GHR、IGF-1和IGF-1R等^[14, 15]。

2.2.4 体质性青春发育延迟

是指女孩在13岁后、男孩在14岁后仍未进入青春期,但经过检查未发现其他病理性原因,且多数患者有家族成员青春期发育延迟的病史。彭丽君对286例儿童矮小症的病因分析中得出,体质性青春发育延迟占比为5.94%,10种病因种居于第六^[12]。

2.3 内分泌因素

2.3.1 生长激素缺乏或不敏感

生长激素是促进儿童生长发育的关键激素,生长激素分泌不足或不敏感,是矮小症的常见原因,如生长激素缺乏症(GHD)、生长激素不敏感综合征(Laron综合征)等,GHD是矮小最常见的病因,在多项研究中位居第一^[11-13]。

2.3.2 甲状腺功能减退

甲状腺激素对新陈代谢和生长发育至关重要,甲状腺激素分泌不足会影响骨骼生长和发育,如先天性甲状腺功能减退症、桥本甲状腺炎、碘缺乏或药物引起等都会影响小儿身高发育,最终导致矮小。临床上,甲状腺功能减退也是引起矮小的原因之一^[11-13]。

2.3.3 性早熟

性早熟早期会使身高增长高峰提早出现,后期会导致骨龄提前,骨骺提前闭合,缩短生长周期,最终影响成年身高^[8]。

2.3.4 皮质醇过多

皮质醇分泌过多(如肾上腺肿瘤或长期使用糖皮质激素)会抑制生长激素的分泌,影响骨骼的生长发育,导致矮小症。有研究指出^[16]矮小症患者血清皮质醇水平与身高、体重及BMI呈显著负相关。

2.4 代谢与营养因素

2.4.1 营养物质摄入不足

蛋白质、热量、维生素或矿物质摄入不足会影响生

长发育。经济条件差、父母文化程度低、极端措施控制饮食、挑食、偏食等都会导致蛋白质、能量等摄入不足,最终影响患儿的身高发育^[7, 10]。

2.4.2 代谢性疾病

如佝偻病(维生素D缺乏)、先天性代谢缺陷、糖尿病等代谢性疾病,影响儿童身高发育,导致生长缓慢^[7]。

2.5 慢性疾病与系统性疾病

2.5.1 肾脏疾病

慢性肾功能不全、肾小管酸中毒和肾病综合征等可能影响生长^[11]。

2.5.2 骨骼疾病

如软骨发育不全、成骨不全、骨骼畸形、脊柱裂等骨骼系统疾病^[11, 13],因骨骼发育不良,最终导致身材矮小。

2.5.3 颅脑疾病

颅脑疾病可能导致下丘脑-垂体轴功能受损、内分泌紊乱、营养代谢障碍等,从而影响小儿生长发育。如颅脑占位性疾病、空泡蝶鞍综合征(ESS)等^[11]。

2.5.4 宫内发育迟缓(IUGR)

胎儿发育缺陷、宫内感染、胎盘功能不足、脐带异常、妊娠期营养不良、妊娠高血压、妊娠糖尿病等都会导致胎儿宫内发育迟缓,导致胎儿出生时体重、身长等低于同龄胎儿,最终影响出生后的生长发育^[13]。

2.5.5 其他慢性疾病

如结核病、HIV感染等长期消耗性疾病,乳糖不耐受、慢性腹泻、炎症性肠病等肠道疾病,肝损伤、乙肝等慢性肝病,及先天性心脏病或心力衰竭等心脏疾病,都会影响患儿的生长发育^[5, 11]。

2.6 心理与社会环境因素

心理问题、贫困、卫生条件差、医疗资源不足等可能间接影响儿童生长发育^[5, 7]。根据流行病学调查显示,农村患病率高于城市,提示矮小与社会经济因素有一定的相关性^[9]。

2.7 睡眠及运动因素

睡眠及运动也是影响身高发育的重要因素,生长激素呈脉冲式分泌,在夜间睡眠时分泌量明显增加,同时适当的运动可以对骨骼产生机械刺激,促进骨骼的生长和发育,当睡眠时间减少,会影响身高的发育^[8, 10]。

3 中医病因分析

古代及现代医学文献中,专门探讨矮小症病因病机及治疗方法的内容较为有限。综合多位医家的观点,普

遍认为矮小症的中医病因主要是先天与后天因素共同作用的结果,其中以先天禀赋不足和后天失养为核心病机,涉及肾、脾、肝、心等多个脏腑的功能失调。肾精亏虚、脾胃虚弱、心肝血虚是主要的病理机制,同时情志不畅、阳气不足以及少阳胆气失调等因素也在此病中起到重要作用。

3.1 先天禀赋不足

《灵枢·天年》云“人之始生,以母为基,以父为楨。”万全《幼科发挥·胎疾》云:“夫男女之生,受气于父,成形于母,故父母强者,生子亦强,父母弱者,生子亦弱,所以肥瘦、长短、大小、妍媸,皆由父母也”。认为小儿的生长发育与父母的禀赋息息相关,子之羸弱,乃父母精血弱也。

3.2 肾精亏虚

《医宗金鉴·幼科心法要诀·五迟》云:“小儿五迟之证,多因父母气血虚弱……要皆肾气不足之故。”肾乃先天之本,藏精而主生长发育。肾精充沛,骨骼则强健有力。《黄帝内经》有云:“肾主骨,生髓,通于脑。”肾精化生骨髓,滋养骨骼。若先天禀赋不足,肾精亏虚,则骨骼发育不良,生长迟缓。

3.3 脾胃虚弱,后天失养

脾主运化,为“后天之本”、“气血生化之源”,《素问·经脉别论》曰:“饮入于胃,游溢精气,上输于脾……水精四布,五经并行”。人出生后全依赖于后天之养,脾为“人生存活之源”。《脾胃论》云:“脾胃虚弱,则百病由生。”小儿生长发育迅速,所需的营养物质最多,而小儿“脾常不足”,脾胃虚弱,腐熟运化功能失常,气血生化乏源,五脏失养,则小儿生长缓慢^[17]。

3.4 心肝血虚

宣桂琪^[18]认为矮小症的病机根源在于脾肾,同时也与心肝密切相关。肝脏藏血,负责滋养筋脉。若肝血不足,筋骨失去滋养,会导致生长缓慢,身材矮小。此外,心为“君主之官”,主血脉、藏神,若心血不足,脑髓失养,神志不宁,会影响睡眠质量,进而导致发育迟缓。

3.5 少阳与胆

王倩、张雯、刘岩等^[19]学者从“少阳主骨”的理论出发,提出少阳不仅与骨病相关,还主导骨骼的生成。足少阳为胆,“少阳者,一阳也”,“凡十一脏取决于胆”。人体生长发育依赖阳气推动,胆中少阳之气的生发能促进气血津液化生,推动脏腑成熟和功能完善。因此,胆中生气是生长发育的重要源泉,少阳之气的持续生发对

小儿生长和脏腑功能健全至关重要。

3.6 阳气不足

冯斌^[20]等认为小儿的生长发育与阳气密切相关。肾阳被视为儿童生长发育的先天根基,它能够推动机体的生长发育,而骨骼的正常发育也依赖于肾精和肾气的充盈。脾阳则是儿童生长发育的后天助力,脾为生气之源,其运化功能依赖于脾阳的温煦与推动作用。阳气不足将导致儿童生长发育迟缓。

3.7 情志不畅

情志与五脏六腑的生理功能及病理变化密切相关。七情是人体的正常情感反应,但如果情志失调,就会成为致病因素。《内经》中提到:“怒伤肝、喜伤心、忧伤肺、思伤脾、恐伤肾。”情志失调最终会导致矮小,与精神心理性矮小相对应。

4 讨论

矮小症作为一种复杂的内分泌系统疾病,其病因涉及遗传、内分泌、代谢、营养、慢性疾病及心理社会因素等多方面。随着社会对身高问题的关注度提升,矮小症的心理影响及社会适应性也成为研究重点。尽管现代医学在矮小症的诊断和治疗上取得了显著进展,但其病因和发病机制仍存在许多未解之谜,尤其是多种因素综合作用的情况,使得矮小症的诊断和治疗面临挑战。中医虽无“矮小症”的直接对应病名,但将其归类于“五迟”、“虚劳”、“侏儒”等范畴,认为其病因主要与先天禀赋不足、肾精亏虚、脾胃虚弱、心肝血虚等有关。中医通过补肾健脾、调理气血等方法,在改善矮小症患儿的生长发育方面展现出独特优势。矮小症的治疗需要多学科协作,结合现代医学和传统中医的优势,制定个性化的治疗方案。未来的研究应注重病因机制的深入探索及中西医结合治疗的规范化,以更好地服务于矮小症患者。同时,社会应加强对矮小症患儿的心理干预和社会支持,帮助其建立自信,提高生活质量。

参考文献:

- [1]中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组,沈永年,王慕逖.矮身材儿童诊治指南[J].中华儿科杂志,2008,06:428-30.
- [2]刘应科,张知新,魏飞跃.“矮小症”命名考[J].中医药文化,2012,7(03):30-1.
- [3]孙越,李元霞.矮小症的影响因素及治疗进展[J].临床医学进展,2022,12(2):
- [4]张建.关于中医学“矮小症”的定义思考[J].中国中西医

- 结合儿科学,2013,5(03):213-4.
- [5]王巧红.儿童矮小症病因及临床诊治研究分析[J].中国医药指南,2023,21(26):49-52.
- [6]马佳.基于 GIS 技术的中国矮小症空间分布特征和影响因素分析[D].北京中医药大学,2019.
- [7]颜丽娟,龚岱,文湘兰,etal.株洲地区 6~12 岁儿童矮小症患病情况及其影响因素分析[J].教育生物学杂志,2022,10(04):292-6.
- [8]刘芳,卫海燕,苏爱芳,etal.河南省 3~18 岁儿童矮小症流行状况及影响因素分析[J].安徽医药,2022,26(02):265-9.
- [9]黄少君.深圳市坪山区儿童矮小症的患病率调查及影响因素分析[D].南方医科大学,2021.
- [10]陈显军,杨琍琦,刘德云等.安徽省三个城市儿童矮小症患病率分析[J].中国儿童保健杂志,2017,25(4):
- [11]武苏,汪素美,朱子阳等.2132 例矮小症患者病因及骨龄分析[J].临床儿科杂志,2015,33(8):
- [12]彭丽君,肖小兵,等黄.286 例儿童矮小症的病因分析[J].海南医学,2024,35(23):
- [13]刘峻峰.某市农业地区 389 例儿童矮小症病因与治疗分析[J].河南职工医学院学报,2014,26(04):390-2.
- [14]应艳琴,梁雁.儿童特发性矮身材的遗传学机制进展[J].中国实用儿科杂志,2023,38(11).
- [15]李彦晓,陆文丽,王歆琮等.3 例 ACAN 基因突变致矮小症病例家系分析及文献复习[J].诊断学理论与实践,2023,22(5).
- [16]蒋芬,陈伟楚,何春霞.特发性矮小症患者血清 IGF-1、皮质醇、hGH 变化及其临床意义[J].中国妇幼健康研究,2021,32(2).
- [17]段娟.儿童矮小症的中医临床辨治思路[J].四川中医,2022,40(10).
- [18]陈祺,宣桂琪.宣桂琪辨治特发性矮小症之精粹[J].江苏中医药,2011,43(4):17-8.
- [19]王倩,张雯,刘岩,etal.基于“少阳主骨”理论从少阳防治儿童矮身材刍议[J].浙江中医药大学学报,2021,45(10):1057-61.
- [20]冯斌,郑宏,郑春燕,etal.《黄帝内经》扶阳思想在儿童矮身材诊治中的运用[J].中医研究,2022,35(05):13-7.
- 作者简介:**张海梅(1998—),女,汉族,学士学位,硕士研究生在读,研究方向:中医儿科疾病。通讯作者:陈辉(1964—),女,汉族,硕士学位,主任医师,研究方向:中医儿科疾病。