

# 中国优生优育协会团体标准《儿童性发育异常临床评估指南》编制说明

(征求意见稿)

## 一、项目背景

性发育异常（Disorders of Sex Development, DSD）是染色体核型、性腺以及外生殖器解剖结构三者不一致的一大类遗传异质性疾病。据报道，DSD 患病人数在全球范围内呈上升趋势。我国人口基数大，患者总数可观。DSD 不仅涉及儿童期体格生长、性别选择、性发育、青春期生理及心理改变等健康问题，还会影响成年期生殖健康、机体代谢及心脑血管疾病等全生命周期的健康状况。若处理不当，可能诱发与性发育、性心理以及性行为等相关的社会问题。因此，DSD 不仅是医学问题，同时也是患儿、家长和医生都极其关注的社会问题。DSD 管理的终极目标是最大程度地保障患者及其家庭成员的生活质量。

自 2006 年美国芝加哥性发育异常国际共识会议讨论后将以往“两性畸形”“性反转”“兼性”等术语统一命名为“性发育异常（Disorders of Sex Development, DSD）”，并将其按照染色体核型分为性染色体异常 DSD、46, XY DSD 和 46, XX DSD 三大类。DSD 临床表型谱广泛、遗传异质性高，“正常”和“异常”的界定标准以及临床评估的规范目前在不同层级医

疗机构、不同学科之间无相关指南和共识，有些“正常”被界定为“异常”而给予了不恰当的治疗。由于评估和诊断乱象进而导致出现治疗乱象，针对临床评估方面亟需多学科一起达成共识，规范临床诊疗行为。

基于上述背景，为进一步规范 DSD 疾病的分类、命名、临床评估和判定方法，改善 DSD 患者及家庭的预后，首都医科大学附属北京儿童医院内分泌遗传代谢科巩纯秀主任联合全国权威性医疗机构及相关单位，根据《世界卫生组织指南制定手册》的指南制定流程以及中国优生优育协会团体标准管理办法等相关要求，研制儿童性发育异常临床评估指南，为各等级医院儿科执业医师及基层医院全科医师参考使用，也可供相关的护理人员参考，将对儿童性发育异常的临床评估提供重要的指导意义。

## 二、工作简况

### （一）任务来源

2024 年 7 月 26 日，中国优生优育协会发布《关于<儿童性发育异常临床评估指南>团体标准立项的通知》，对本标准研制正式立项。

### （二）主要工作过程

标准起草工作组在标准起草期间主要开展工作情况如下：

#### （1）确定标准起草人员和制定工作计划

2024年1月19日，在海南海口召开会议，成立由首都医科大学附属北京儿童医院、中国计量大学等为主要成员的标准编制小组，讨论标准框架，设计工作总体思路和技术路线，分配具体任务。在此次会议上，专家基于当前DSD诊疗乱象，对通过研制发布团体标准进行规范达成了普遍共识；同时明确了聚焦DSD临床评估的研制方向，并讨论确定了DSD评估框架。

本文件主要起草人（按贡献排名）：巩纯秀、李乐乐、张学、宋宏程、曹冰燕、苏喆、马华梅、汪治华、罗飞宏、朱岷。

本文件其他起草人：

小儿内分泌遗传代谢科：肖延风、李嫔、李燕虹、陈晓波、罗小平、常波、吴瑾、徐璇、陈婷、陈临琪、张文、梁雁、范歆、王秀敏、郑荣秀、何玺玉、傅君芬、杨玉、陈瑞敏、卫海燕、姚辉、孙妍、邱文娟、郭红、郭敬民、李晓侨、程昕然、张星星、杨利、辛颖、李桂梅、董治亚、宋文惠、张改秀、杜红伟、陶娜、李堂、刘毓、顾威、王剑、陈雨青

小儿泌尿外科：刘沛、杨屹。

成人泌尿外科：洪锴、田龙、蒋小辉。

成人内分泌科：伍学焱

编写秘书组：李乐乐、李晓侨、汪治华、周鑫、袁峥、王馨萌、毛迪、施玉婷、王毅、田开义、李晓轩、吴相春。

## （2）起草形成标准工作组讨论稿

2024年1月20日至5月10日，根据调研以及从法规库、标准库所收集的资料，进行整理分析，梳理出我国儿童性发育异常临床评估相关的法律法规、标准、政策文件、专家共识，确保后期制定的标准符合法律法规的要求，并不与现有的国家、行业标准相冲突，起草形成标准工作组讨论稿。

2024年5月11日，北京儿童医院内分泌遗传代谢科名誉主任巩纯秀教授召集标准编制小组在北京召开专家座谈会，来自全国二十多家医院的小儿内分泌科、小儿泌尿外科、专家以及中国计量大学李战国团队等20余人出席会议。2024年5月至7月，标准编写组充分吸收专家意见，对标准草稿做了多轮修改，形成报送标准立项会专家的标准文本。

## （3）召开标准立项会

2024年7月，中国优生优育协会通过函审形式征求专家意见，对标准立项的必要性、可行性进行论证。专家组提出的主要意见包括：一是将标准名称修改为《儿童性发育异常临床评估指南》；二是考虑临床评估方案的可操作性及普及性。7月26日，中国优生优育协会发布立项通知。

## （4）形成标准征求意见稿

2024年8月至2025年2月，标准编写组根据立项会专家意见进一步讨论，对标准草案进行修改，并继续扩大调研范围，同时再次征求编写组专家意见。其中，2024年11月

29 日，在重庆市召开标准文本研讨会，会后将标准文本继续征求临床专家意见审核修改。在此基础上，形成标准征求意见稿。2025 年 3 月至 12 月，标准编写组针对标准文本中的核心技术条款，在首都医科大学附属北京儿童医院、首都医科大学附属首都儿童医学中心、深圳市儿童医院、中山大学附属第一医院、西安市儿童医院、复旦大学附属儿科医院等多家标准联合起草单位开展标准验证工作。在此基础上，形成标准征求意见稿。

### **三、标准编制原则和确定标准主要内容**

本标准兼顾科学性、实用性、创新性原则，参考相关国家标准、政策法规等文件，严格按照 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》要求进行编制。

#### **(一) 标准编制原则**

##### **1.科学性原则**

本标准积极响应国家要求，深入研究儿童性发育异常临床评估等相关的法律法规与各类规范性文件，采取文献调研、线上线下专家研讨会、定向征求意见等多种方式开展深入广泛研究，技术内容科学合理、规范严谨，满足儿童性发育异常临床评估的技术需求。

##### **2.适用性原则**

本标准认真提炼和总结儿童性发育异常临床评估的临

床经验做法，对儿童性发育异常这组疾病的分类、命名、临床评估（病史采集、体格检查、实验室检查、影像学评估、遗传学评估、心理评估）和判定方法等内容进行规范，对全国范围内儿童性发育异常临床诊疗工作具有指导作用。

### 3. 协调性原则

本标准的制定，与国家政策、法律法规、专家共识，以及相关标准互相衔接，协调一致。

### 4. 简明性原则

本标准按照 GB/T 1.1—2020 的规则起草，内容简洁明了，层次合理清晰，语词精炼准确。

## （二）标准主要内容

本标准提供了对性发育异常儿童临床评估的评估对象、评估团队、评估项目等方面的指导。本标准适用于儿童性发育异常的临床诊断，可供各等级医院小儿内分泌科、小儿泌尿外科及基层医院全科医师使用，也可供相关的护理人员参考。

1. 术语和定义：清晰界定了性发育异常、性别、性别焦虑、性别角色、表型、性别分配的定义，确保用语的一致性和准确性，避免歧义、多义或矛盾。

2. 评估对象：明确了新生儿的评估对象，以及婴幼儿、儿童青少年及青春期的评估对象的相关指标内容。

3. 评估团队：明确了临床评估的多学科团队组成，宜由

小儿内分泌科、小儿泌尿外科、妇产科、精神心理科、医学遗传学科、成人内分泌科等相关科室的医护人员组成，同时必须能够获得必要的伦理、组织病理、临床检验以及医学影像等专业支持。

4.评估项目：明确了病史采集、体格检查、实验室检查、影像学评估、遗传学评估、心理评估的内容。其中：

针对外生殖器评估方法，本标准提供了3项性发育异常患儿外生殖器评估方法，包括Prader分级、外生殖器男性化评分（External masculinization score, EMS）、外部生殖器评分（External Genitalia Score, EGS）。因其比较简单，可操作性强，实用性强，适合小儿内分泌科和小儿泌尿外科医生进行使用。

针对内分泌评估，本标准提供了5项内分泌功能试验用于评估性发育异常的病因，可根据实际需要选择，或先后使用。本标准提供了功能试验的具体操作，同时提供了判断标准。

针对心理评估，本标准提供了性发育异常的心理评估，包括性心理评估和情绪行为评估。性心理评估包括性别角色和性别焦虑。其中性别角色评估采用的是学龄前儿童活动量表和儿童性别角色量表；性别焦虑评估采用的是第五版《精神障碍诊断与统计手册》中关于儿童和青少年性别焦虑的诊断标准。情绪评估采用儿童焦虑性情绪障碍筛查表和儿童抑

抑郁障碍自评量表。行为问题评估采用由父母或主要抚养人填写的 2~3 岁和 4~16 岁 Achenbach 儿童行为量表。对家长的情绪行为评估采用成人焦虑自评量表、成人抑郁自评量表和成人症状自评量表。上述量表因其简短、易操作，适合小儿内分泌科医生及小儿泌尿外科医生对于性发育异常性别判定前进行心理评估及后续评估心理状态。

### （三）标准编制依据

在研制过程中，本标准根据《中华人民共和国标准化法》、GB/T 1.1-2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准的结构和编写规则》要求进行编写，同时主要参考了以下内容：

1. DÉLOT E C, VILAIN E. Towards improved genetic diagnosis of human differences of sex development[J]. Nature Reviews Genetics, 2021, 22(9):588-602.
2. HUGHES I A, HOUK C, AHMED S F, et al. Consensus statement on management of intersex disorders[J]. Journal of Pediatric Urology, 2006, 2(3):148-162.
3. VAN DER STRAATEN S, SPRINGER A, ZECIC A, et al. The External Genitalia Score (EGS): a European multicenter validation study[J]. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 2020, 105(3):dgz142.
4. COOLS M, NORDENSTRÖM A, ROBEVA R, et al. Caring for individuals with a difference of sex development

(DSD): a consensus statement[J]. Nature Reviews

Endocrinology, 2018, 14(7):415-429.

DOI:10.1038/s41574-018-0010-8.

5. WISNIEWSKI A B, BATISTA R L, COSTA E M F, et al. Management of 46,XY differences/disorders of sex development (DSD) throughout life[J]. Endocrine Reviews, 2019, 40(6):1547-1572. DOI:10.1210/er.2019-00049.

6. AHMED S F, ACHERMANN J, ALDERSON J, et al. Society for Endocrinology UK guidance on the initial evaluation of a suspected difference or disorder of sex development (revised 2021)[J]. Clinical Endocrinology, 2021, 95(6):818-840. DOI:10.1111/cen.14528.

7. AHMED S F, ARMSTRONG K, CHENG E Y, et al. Differences of sex development[J]. Nature Reviews Disease Primers, 2025, 11(1):54. DOI:10.1038/s41572-025-00637-y.

8. STANCAMPIANO M R, SUZUKI K, O'TOOLE S, et al. Congenital micropenis: etiology and management[J]. Journal of the Endocrine Society, 2022, 6(2):1-16. DOI:10.1210/jendso/bvab172.

9. CUSTER J, RAU R. The Harriet Lane handbook[M]//BALLEL S, MCINTOSH P. Endocrinology. Philadelphia: Elsevier Mosby, 2009:269-300.

10. ZUNG W W K. A rating instrument for anxiety disorders[J]. *Psychosomatics*, 1971, 12:371-379.
11. ZUNG W W K. A self-rating depression scale[J]. *Archives of General Psychiatry*, 1964, 12:63-70.
12. 二、中文文献
13. 付超, 李旭良。正常男性阴茎生长发育调查 [J]. 中华小儿外科杂志, 2010, 31 (6):432-434.
14. 巩纯秀, 秦淼, 武翔靓。儿科内分泌医生对性发育异常患儿的评估和管理 [J]. 中国循证儿科杂志, 2014, 9 (2):140-149.
15. 中国医师协会儿科医师分会内分泌遗传代谢学组, 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 中国医师协会青春期健康与医学专业委员会, 等。先天性小阴茎临床管理中国专家共识 [J]. 中华儿科杂志, 2023, 61 (8):679-684.
16. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组。性发育异常的儿科内分泌诊断与治疗共识 [J]. 中华儿科杂志, 2019, 57 (6):410-418.
17. 中华医学会小儿外科学分会泌尿学组。尿道下裂专家共识 [J]. 中华小儿外科杂志, 2018, 39 (12):883-888.
18. 中华医学会儿科学内分泌遗传代谢学组, 中国优生优育协会儿童成长与特殊食品专业委员会, 中国医师协会青春期健康与医学专业委员会。儿童性发育异常遗传检测

与咨询专家共识(2025) [J]. 中华儿科杂志, 2025. 网络预发表.

19. 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 中国医师协会青春期健康与医学专业委员会, 中国优生优育协会儿童成长与特殊食品专业委员会, 等. 5 $\alpha$ - 还原酶缺乏症临床管理专家共识(2024)[J]. 中华儿科杂志, 2024, 62 (9):826-831. DOI:10.3760/cma.j.cn112140-20240401-00232.

20. 世界卫生组织. 世界卫生组织指南制定手册 [M]. 杨克虎, 译. 兰州: 兰州大学出版社, 2013.

21. 杜亚松, 苏林雁, 李雪荣. 学前儿童性别角色行为评定的初步研究 [J]. 中国临床心理学杂志, 1995, 3 (1):20-22.

22. 彭修平, 杨峰, 颜丙淦, 等. 儿童性别角色量表中文版测量学分析 [J]. 中国临床心理学杂志, 2016, 24 (1):95-99.

23. 美国精神医学学会. 精神障碍诊断与统计手册: 第五版 [M]. 张道龙, 等, 译. 北京: 北京大学出版社, 2013:451.

24. 苏林雁. 儿童焦虑性情绪障碍筛查表(SCARED) [M]// 杨玉凤. 儿童发育行为心理评定量表. 北京: 人民卫生出版社, 2016:347-348.

25. 苏林雁. 儿童抑郁障碍自评量表(DSRSC) [M]// 杨玉凤. 儿童发育行为心理评定量表. 北京: 人民卫生出版社,

2016:349.

26. 刘灵. 2-3 岁儿童行为量表 [M]// 杨玉凤。儿童发育行为心理评定量表。北京：人民卫生出版社，2016:150-151.
27. 苏林雁. Achenbach 儿童行为量表(CBCL)[M]// 杨玉凤。儿童发育行为心理评定量表。北京：人民卫生出版社，2016:155-156.
28. 金华，吴文源，张明园。中国正常人 SCL-90 评定结果的初步分析 [J]. 中国神经精神疾病杂志，1986, 12 (5):260-263.

#### 四、主要试验（或验证）的分析报告、相关技术和经济影响论证

本标准为指南类标准，相关分析报告和技术见第三部分“（三）标准编制依据”中的专家共识。

#### 五、重大分歧意见的处理经过和依据

无重大分歧意见。

#### 六、与有关国家标准、行业标准、地方标准的关系

目前尚无儿童性发育异常临床评估相关国家标准、行业标准和地方标准。

#### 七、预期的社会经济效益及贯彻实施标准的要求、措施等建议

##### （一）预期的社会经济效益

本标准的制定实施，有助于充分发挥对儿童性发育异常

临床评估方法及其临床诊断与治疗的指导功能，满足各等级医院小儿内分泌科、小儿泌尿外科执业医师及基层医院全科医师的使用需求及相关护理人员的参考需求；有助于提高我国儿童性发育异常患儿的身心健康水平。

## （二）贯彻实施标准的要求、措施等建议

1.开展线下培训，通过培训、论坛、讲座、展览等多种形式，由标准编制组开展标准解读。

2.标准使用后开展使用效果评价，从标准的质量、标准的推广情况、应用情况等角度开展标准实施效果评价，提出下一步标准推进、标准修订意见。

## 八、涉及专利的有关问题

无。

## 九、其他应当说明的事项

无。

《儿童性发育异常临床评估指南》团体标准编制小组

2025年12月28日