

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2002010

标准·方案·指南

## Cornelia de Lange 综合征首个国际共识的解读

周平<sup>1</sup> 朱琳<sup>1</sup> 范琼丽<sup>2</sup> 陈立<sup>1</sup>

(1. 重庆医科大学附属儿童医院儿童青少年生长发育与心理健康中心 / 国家儿童健康与疾病临床医学研究中心 / 儿童发育疾病研究教育部重点实验室 / 儿童发育重大疾病国家国际科技合作基地 / 儿童营养与健康重庆市重点实验室, 重庆 400014; 2. 陆军军医大学第二附属医院儿科, 重庆 400037)

**[摘要]** Cornelia de Lange 综合征 (CdLS) 是一种以严重神经发育障碍为主要表现的遗传综合征, 临床表现为智力障碍、典型的面部特征、宫内和生后生长发育迟缓及多器官系统畸形等, 发病率约 1/10 000~1/30 000。2017 年国际 CdLS 共识小组成立, 并于 2018 年 7 月发表了国际上首个关于 CdLS 的共识“Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement” (《Cornelia de Lange 综合征的诊断和管理: 第一份国际共识声明》)。该共识通过改良德尔菲法制定, 对 CdLS 患儿的诊断和管理提出了若干指导性意见。该文对共识进行解读, 旨在帮助临床医生早期识别、诊断、规范随访及管理 CdLS 患者。  
[中国当代儿科杂志, 2020, 22(8): 815-820]

**[关键词]** Cornelia de Lange 综合征; 国际共识; 诊断; 管理; 解读

### Interpretation of the first international consensus for Cornelia de Lange syndrome

ZHOU Ping, ZHU Lin, FAN Qiong-Li, CHEN Li. Growth, Development and Mental Health Center for Child and Adolescent, Children's Hospital of Chongqing Medical University/National Clinical Research Center for Child Health and Disorders/Ministry of Education Key Laboratory of Child Development and Disorders/China International Science and Technology Cooperation Base of Child Development and Critical Disorders/Chongqing Key Laboratory of Child Health and Nutrition, Chongqing 400014, China (Chen L, Email: chenli@cqmu.edu.cn)

**Abstract:** Cornelia de Lange syndrome (CdLS) is a genetic syndrome with severe neurodevelopmental disorders as the main manifestation. Its clinical manifestations included mental retardation, typical facial features, intrauterine and postnatal developmental delay, and deformity in multiple organs and systems, with an incidence rate of about 1/10 000 to 1/30 000. International CdLS Consensus Group was established in 2017 and issued the first international consensus on CdLS, i.e., "Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement", in July 2018. Being developed through a modified Delphi consensus process, this consensus provides guidance on the diagnosis and management of children with CdLS. This article gives an interpretation of this consensus, aiming to help clinicians with early identification, diagnosis, standard follow-up, and management of this disease.

[Chin J Contemp Pediatr, 2020, 22(8): 815-820]

**Key words:** Cornelia de Lange syndrome; International consensus; Diagnosis; Management; Interpretation

Cornelia de Lange 综合征 (Cornelia de Lange syndrome, CdLS) 是一种以严重神经发育障碍为主要表现的遗传综合征, 以首个报道该病的荷兰儿科医生 Cornelia de Lange 名字命名, 临床表现为智力障碍、典型的面部特征、宫内和生后生长迟缓及多器官系统畸形等。据统计, 全球每 1 万 ~ 3 万

名活产新生儿中就有 1 名罹患此病<sup>[1]</sup>。诊断主要依赖典型临床特征和分子检测技术。既往认为 CdLS 的发病与黏连蛋白复合体相关的基因变异有关, 但近期研究发现, 不是所有该类变异都会导致 CdLS<sup>[2]</sup>, 与黏连蛋白复合体无关的基因变异也可导致该病<sup>[3]</sup>。患儿外貌特征随年龄增长而变化, 可能

[收稿日期] 2020-02-05; [接受日期] 2020-06-16

[基金项目] 重庆市技术创新与应用示范项目社会民生类重点研发项目 (cstc2018jsex-mszdX0023)。

[作者简介] 周平, 女, 硕士研究生, 住院医师。

[通信作者] 陈立, 女, 主任医师, 副教授。Email: chenli@cqmu.edu.cn。

导致一些轻型患儿被误诊或漏诊<sup>[4-5]</sup>。重视对 CdLS 患儿的早期识别、诊断、随访及管理,可提高患儿生存率,并有望改善其全生命周期生活质量。

在世界 CdLS 支持联合会科学咨询理事会的推动下,首个国际 CdLS 共识编写小组在 2017 年成立。编写小组由来自 9 个国家、30 个机构的 43 名参与者组成,包括临床医生(执业于欧洲、北美洲和南美洲)、科学家和 2 名患者代表。该共识——“Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement”(《Cornelia de Lange 综合症的诊断和管理:第一份国际共识声明》)<sup>[2]</sup>通过改良德尔菲法制定,并于 2018 年 7 月发表。

## 1 诊断标准

CdLS 国际共识提出诊断需在患者临床特征评分(表 1)的基础上,结合临床诊断标准及分子诊断标准综合判断,并进行严重程度分级。

表 1 CdLS 临床特征评分<sup>[2]</sup>

基本特征 (2 分 / 项)	具有提示性的特征 (1 分 / 项)
连眉和 / 或浓眉	全面发育迟缓和 / 或智力障碍
短鼻、凹鼻峰和 / 或鼻孔前倾	胎儿宫内发育迟缓 (< $\bar{x}$ -2 SD)
长人中和 / 或人中扁平	出生后生长迟缓 (< $\bar{x}$ -2 SD)
薄上唇红和 / 或嘴角下弯	小头畸形 (产前和 / 或产后)
少指 (趾) 畸形和 / 或先天性无指	小手和 / 或短足
先天性膈疝	第 5 指发育不全或不发育
	多毛
总分 _____ 分	

### 1.1 临床诊断标准

(1) 典型 CdLS: 临床特征评分  $\geq 11$  分,且至少包括 3 个基本特征;

(2) 非典型 CdLS: 临床特征评分 9~10 分,且至少包括 2 个基本特征;

(3) 临床特征评分 4~8 分,且至少包括 1 个基本特征的患者,需要进一步结合分子测试结果进行诊断;

(4) 临床特征评分 <4 分者不诊断 CdLS,且没有达到分子检测的指征。

特别注意,无论基因测序结果是否提示已知致病性基因变异,临床特征评分  $\geq 11$  分者均可诊断 CdLS。

### 1.2 分子诊断标准

首个 CdLS 国际共识概述了与 CdLS 发病相关的 7 个已知变异基因 (*NIPBL*、*SMC1A*、*SMC3*、*RAD21*、*BRD4*、*HDAC8* 和 *ANKRD11*) 及镶嵌现象,并提出不同基因变异所致临床表现存在一定差异。约 70% 患儿发病与 *NIPBL* 变异有关。疾病的严重程度与基因变异的不同类型相关<sup>[6]</sup>(表 2)。

与 Kline 等<sup>[7]</sup>2007 年提出的 CdLS 诊断标准相比(表 3),首个 CdLS 国际共识同样强调临床诊断标准和分子诊断标准相结合,但特别提出临床特征评分  $\geq 11$  分或 <4 分时分子检测价值不大;此外,共识同样强调对患者面部特征的识别,但提出了更多、更为细化的要求,有助于提高诊断敏感性,避免漏诊轻型 CdLS 患儿。经检验,新的诊断标准特异性更高<sup>[2]</sup>。

表 2 CdLS 变异基因与表型的相关性<sup>[2]</sup>

项目	<i>NIPBL</i>	<i>SMC1A</i>	<i>SMC3</i>	<i>BRD4</i>	<i>HDAC8</i>	<i>RAD21</i>	<i>ANKRD11</i>
变异类型	单核苷酸变异、微缺失、基因内外显子缺失、 <i>NIPBL</i> 镶嵌现象	X 连锁基因、 <i>SMC1A</i> 镶嵌现象	错义突变 (CdLS 患儿不能耐受失活突变)	新生突变、错义突变	X 连锁基因	截断突变、错义突变和基因内缺失	新生突变
表型							
生长发育							
胎儿宫内发育迟缓	+++	++	+	++	++	++	-
身材矮小	+++	++	++	+	+	++	++
小头畸形	++++	++	++	++	+	++	+

表2(续)

项目	<i>NIPBL</i>	<i>SMC1A</i>	<i>SMC3</i>	<i>BRD4</i>	<i>HDAC8</i>	<i>RAD21</i>	<i>ANKRD11</i>
颜面特征							
短头畸形	++	+	+++	+	+++	++	+
前发际低	+++	+++	+++	++	++	+	+
拱形浓眉	+++	+++	++++	+++	+++	+++	+
连眉	++++	+++	+++	+++	++++	+++	+
长睫毛	++++	+++	+++	+	+	+++	+
鼻梁凹陷	+++	+	+	+	+	+	- <sup>a</sup>
鼻孔前倾	+++	++	++	++	+++	+++	+
宽鼻尖	++	++	+++	+	+	-	++
长且扁平的人中	+++	++	++	++	++	++	++
薄上唇红	++++	+++	+++	++	+	+++	++
嘴角下弯	++++	+++	++	+	++	+++	-
高腭	++	+	+	+	+	++	+
牙间隙增宽	+++	+	+	-	++	-	- <sup>b</sup>
小下颌畸形	+++	+	+	++	++	+	-
低位耳、耳廓异常	++	+	+	-	+	+	-
躯干和四肢							
少指(趾)和无指	+	-	-	-	-	-	-
小手	+++	+++	+++	++	++++	+++	++
拇指近置*	++	+	+++	+++	+++	+	-
小手指屈指畸形或第5指发育不全或不发育	+++	+	++	+	++	+++	++
小脚	++++	++	+++	NR	+++	+++	+
多毛症	+++	+++	++++	-	+	++	++
认知和行为							
智力障碍	++++	++++	++++	++++	++++	+	++++
ASD	+	+	+	-	+	+	+

注: [ASD] 孤独症谱系障碍; [NR] 未报道; ++++ 示表型发生率 ≥ 90%; +++ 示表型发生率为 70%~89%; ++ 示表型发生率为 50%~69%; + 示表型发生率为 20%~49%; - 示表型发生率 < 20%; \* 示拇指基底部比一般儿童看起来更靠近手腕; a 示患儿表现为鼻梁突出; b 示患儿表现为巨牙(大于正常牙齿)。

表3 首个 CdLS 国际共识与 2007 年诊断标准<sup>[7]</sup>的区别

CdLS 国际共识	2007 年诊断标准 <sup>[7]</sup>
(1) 典型 CdLS: ≥ 11 分, 且至少包括 3 个基本特征; (2) 非典型 CdLS: 9~10 分, 且至少包括 2 个基本特征; (3) 4~8 分且至少包括 1 个基本特征的患者, 需要进一步结合分子测试结果进行诊断; (4) < 4 分者不诊断 CdLS, 且没有达到分子检测的指征; (5) 无论是否存在已知致病基因变异, 临床特征评分 ≥ 11 分者均可诊断 CdLS。	(1) 明确患儿有 CdLS 相关基因变异; 或 (2) 面部特征及符合生长、发育、行为类别的 2 条临床特征; 或 (3) 面部特征及符合 3 条其他类别临床特征, 包括生长、发育、行为类别的 1 条临床特征及其他类别的 2 条临床特征。 其他类别包括骨骼肌肉异常、感觉神经支配异常和/或皮肤异常、先天畸形(消化道畸形和/或胃食管反流、泌尿生殖系统畸形、先天性心脏病、腭裂等)

### 1.3 严重程度分级

2007 年 Kline 等<sup>[7]</sup> 制定的诊断标准从出生体重、独坐年龄、独走年龄、有意识说第一个词汇的年龄、上肢畸形程度、其他严重畸形数量、听力损害等 7 个方面对该病的严重程度进行评分并分级。但 CdLS 国际共识强调谨慎使用该评分系统,

并建议制定一个新的评分及分级标准, 根据遗传病因分级, 并将家庭承受的疾病负担作为参考。

## 2 诊断方法

CdLS 国际共识建议开展产前诊断及基因检

测,尤其需要重视高风险胎儿(伴CdLS家族史或胎儿超声检查提示有CdLS特征)的产前检测。CdLS胎儿产前超声检测可见:胎儿宫内发育迟缓、肢体畸形、面部轮廓异常(小下颌畸形和上颌突出)、颈部透明带厚度增加、膈疝和心脏畸形<sup>[8-11]</sup>。发现上述异常后,可进一步通过绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺等获得胚胎细胞进一步行分子检测。新发基因突变和基因镶嵌可能影响产前诊断。

在已知CdLS致病基因的检测中,首推Panel测序。若无法实现Panel测序,对于具有典型表型的CdLS患儿推荐针对*NIPBL*的Sanger测序,非典型CdLS患儿则由有经验的专科医生决定优先测序的基因。如果以上测序均未找到致病变异,则应考虑是否存在基因镶嵌现象,可选择未培养的成纤维细胞、口腔颊黏膜细胞、膀胱上皮细胞进一步检查。若为阴性,还可进一步采用多重连接探针扩增技术检测*NIPBL*的缺失或复制<sup>[2,12]</sup>。

### 3 管理及随访

器官受累程度是制定CdLS患儿管理及随访方案的基础。CdLS患者平均寿命比一般人群短10~20年,首要死因是误吸或胃食管反流所致的呼吸系统疾病,其次是胃肠道疾病(包括肠梗阻/扭转)、先天性膈疝和先天性心脏缺陷等<sup>[8,13]</sup>。得到有效护理的CdLS患儿(尤其是1岁以前)可存活至成年。目前年龄最大患者已超过50岁。由于疾病损害存在于患儿全生命周期、多器官系统,因此本共识建议管理按临床特征随访CdLS患儿,强调多学科合作,并重视与家庭和学校的协作。

#### 3.1 喂养

由于腭裂、小下颌畸形和牙齿问题,CdLS患儿普遍存在喂养问题。但仍推荐经口喂养,日均总喂养耗时≤3h。若经口喂养存在较大困难,则建议肠内管饲。较长时间的管饲首选胃造瘘术。

#### 3.2 生长发育

CdLS患儿普遍存在宫内和宫外生长迟缓。建议使用CdLS患儿生长曲线进行体格评价。患儿还可合并超重或肥胖,需注意膳食和运动指导。尚无证据支持生长激素治疗对其矮小有效。

按一般儿童预防接种。CdLS患儿常合并反复呼吸道感染,应注意排除反流和误吸。此外,患

儿还可伴血小板减少症或偶发免疫异常。

CdLS患儿青春期较一般儿童轻度延迟(平均青春期始动年龄:女孩13岁,男孩15岁)。女性患儿中95%有月经,但常周期不规则;80%有乳房发育;19%伴双角子宫。男性患儿中80%伴隐睾,需手术矫正;37%伴小阴茎;9%有尿道下裂。避孕方式、经前综合征和痛经的治疗与一般人群一致。女性应据相关指南实施宫颈癌和乳腺癌筛查。男性应遵循国际推荐治疗建议,从45岁开始治疗良性前列腺增生。

#### 3.3 认知及心理行为

CdLS患儿普遍存在全面发育迟缓/智力障碍、运动发育迟缓、感觉加工困难、适应行为缺陷、孤独症谱系障碍症状、焦虑、情绪低落、自伤和冲动等方面问题。对上述问题应早期干预(如行为、心理、替代疗法及特殊教育等)、个体化治疗,定期评估并丰富生活环境。必要时,谨慎使用精神类药物。

#### 3.4 眼耳鼻

CdLS患儿必须进行眼的评估,包括视力评估(如散光、斜视、弱视)及对上睑下垂、睑缘炎及其相关的鼻泪管阻塞的评估。上睑下垂患儿伴代偿性下颌抬高,继发于上睑下垂的屈光不正及弱视患儿均需要手术矫正。斜视和睑缘炎患儿推荐常规治疗。睑缘炎患儿常规治疗无效时应考虑鼻泪管阻塞的手术探查和冲洗。

早期识别听力损害对提高合并听力障碍患儿的沟通能力至关重要,包括首诊进行常规听力检测、耳声发射测试和/或脑干听觉诱发电位等。影像学检查有助于明确病因并及时选择恰当治疗。若患儿不接受助听器,可尝试植入人工耳蜗。此外,还需结合相应的语言干预训练。

若患儿存在鼻窦炎,推荐常规治疗为主。仅在合并免疫缺陷时才考虑免疫球蛋白支持及预防性使用抗生素。

#### 3.5 消化道

胃食管反流是CdLS患儿(尤其是伴*NIPBL*变异的患儿)最普遍和最严重的胃肠道问题,且随患儿年龄增长加重,部分发展为食管炎、Barrett食管、食管癌等,需加强随访、监测。一线治疗方案是联合质子泵抑制剂(奥美拉唑治疗剂量:每日0.7~3.5 mg/kg,维持剂量减半)和改善肠内营

养。对治疗无反应时应考虑内镜检查。内科治疗反应不佳时可考虑胃底折叠术及其他手术。

CdLS 患儿多发胃肠道畸形, 比如十二指肠闭锁、环状胰腺、肛门闭锁、Meckel 憩室和先天性横膈疝, 建议早期行影像学检查。该类患儿多见腹股沟疝。肠旋转不良可作为急腹症原因反复出现, 常见急性盲肠扭转; 乙状结肠扭转在该类患儿中虽发病率低, 但由于诊断困难, 仍应警惕其致肠梗阻和消化道穿孔的可能<sup>[14]</sup>。便秘的治疗同一般人群。

CdLS 患儿对疼痛的感知及反应常相对滞后。一旦怀疑患儿疼痛, 需采用特殊评定工具检查, 如 Face, Legs, Activity, Cry, Consolability (FLACC) 量表; 当患儿伴有胃肠道感染症状或异常焦躁不安时, 应立即住院诊治<sup>[15]</sup>。

### 3.6 心脏和肾脏

儿童必行心脏和肾脏超声检查, 成年后则根据症状决定是否复查。伴肾脏畸形患者应加强肾功能监测。

### 3.7 神经系统

CdLS 患儿常伴癫痫发作, 且局灶性癫痫最常见, 丙戊酸钠治疗有效。部分患儿大脑结构异常。因此, 建议仅伴有神经系统症状(如癫痫发作)的 CdLS 患儿选择神经系统影像学检查。共患癫痫患儿的治疗与随访同非 CdLS 癫痫患儿。此外, CdLS 患儿常合并睡眠障碍, 且其睡眠障碍可随年龄增长而逐渐改善, 必要时可采用行为干预和褪黑素治疗。

### 3.8 运动相关问题

CdLS 患儿多合并骨骼肌问题。严重畸形以上肢为主, 男性多见。上肢功能尚好的患者通常不需要物理治疗和外科手术。少见严重下肢畸形, 髋关节脱位管理同一般人群。10 岁左右患儿和行动不便的成年人常见脊柱侧弯, 治疗时需考虑发育和活动度方面的问题。此外, 医疗团队需为 CdLS 患儿提供终身运动康复治疗, 帮助其获得自适应设备(矫形器、三角架、轮椅等)和安全设备(头盔、门警报器、安全带等), 以增强其运动能力、降低受伤风险、提高生活质量。

### 3.9 多团队协作与管理

共识强调儿科医疗服务与成人医疗服务的有效衔接及父母在疾病管理中的重要作用, 重视

CdLS 患儿的全生命周期疾病管理。由于认知能力的限制, CdLS 患者生活自理能力较一般人群差, 特别需要重视护理和保健人员在疾病管理中的作用。此外, 还需告知患者随身携带紧急救助卡, 以便在发生意外时能及时得到有效救治。

### 3.10 随访

所有 CdLS 患儿都应由有相关经验的临床医生进行长期随访。随访时间根据各国情况而异。一般情况下, 青少年期和成年期随访频率为每年 1 次至每 3~5 年 1 次。在婴儿期、儿童早期, 或特殊情况下均应增加随访频率。

### 3.11 再发风险

仅临床诊断为 CdLS 患儿的父母子代再发风险为 1.5%。明确分子诊断结果的 CdLS 患儿中, 非 X 连锁遗传 CdLS 患儿的父母子代再发风险为 0.9%, X 连锁遗传的 *SMC1A* 和 *HDAC8* 变异患儿的父母子代再发风险遵循 X 连锁遗传规律。对于子代再发高风险家庭, 在充分考虑家庭福祉、医学伦理及法律法规的前提下, 医生应与患儿父母全面讨论下一胎产前检查的方案及必要性, 尽早完善产前诊断, 合理预防疾病再发。

## 4 总结

CdLS 国际共识为改进 CdLS 患者的诊断和管理提供了依据及规范, 各国应根据自身情况进行相应调整并实施。由于本共识参考的患者主要为白种人, 诊断标准是否完全适用于非白种人患者尚需进一步数据支持。

### [参 考 文 献]

- [1] Bottai D, Spreafico M, Pistocchi A, et al. Modeling Cornelia de Lange syndrome in vitro and in vivo reveals a role for cohesin complex in neuronal survival and differentiation[J]. *Hum Mol Genet*, 2019, 28(1): 64-73.
- [2] Kline AD, Moss JF, Selicorni A, et al. Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement[J]. *Nat Rev Genet*, 2018, 19(10): 649-666.
- [3] Olley G, Ansari M, Bengani H, et al. BRD4 interacts with NIPBL and BRD4 is mutated in a Cornelia de Lange-like syndrome[J]. *Nat Genet*, 2018, 50(3): 329-332.
- [4] Allanson JE, Hennekam RC, Ireland M. De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes[J]. *J Med Genet*, 1997, 34(8): 645-650.
- [5] Kline AD, Grados M, Sponseller P, et al. Natural history of

- aging in Cornelia de Lange syndrome[J]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2007, 145C(3): 248-260.
- [6] Kaur M, Mehta D, Noon SE, et al. NIPBL expression levels in CdLS probands as a predictor of mutation type and phenotypic severity[J]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2016, 172(2): 163-170.
- [7] Kline AD, Krantz ID, Sommer A, et al. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance[J]. Am J Med Genet A, 2007, 143A(12): 1287-1296.
- [8] Boyle MI, Jespersgaard C, Brøndum-Nielsen K, et al. Cornelia de Lange syndrome[J]. Clin Genet, 2015, 88(1): 1-12.
- [9] Clark DM, Sherer I, Deardorff MA, et al. Identification of a prenatal profile of Cornelia de Lange syndrome (CdLS): a review of 53 CdLS pregnancies[J]. Am J Med Genet A, 2012, 158A(8): 1848-1856.
- [10] Avagliano L, Bulfamante GP, Massa V. Cornelia de Lange syndrome: to diagnose or not to diagnose in utero?[J]. Birth Defects Res, 2017, 109(10): 771-777.
- [11] Wilmink FA, Papatsonis DN, Grijseels EW, et al. Cornelia de Lange syndrome: a recognizable fetal phenotype[J]. Fetal Diagn Ther, 2009, 26(1): 50-53.
- [12] Braunholz D, Obieglo C, Parenti I, et al. Hidden mutations in Cornelia de Lange syndrome limitations of sanger sequencing in molecular diagnostics[J]. Hum Mutat, 2015, 36(1): 26-29.
- [13] Schrier SA, Sherer I, Deardorff MA, et al. Causes of death and autopsy findings in a large study cohort of individuals with Cornelia de Lange syndrome and review of the literature[J]. Am J Med Genet A, 2011, 155A(12): 3007-3024.
- [14] Clermidi P, Abadie V, Campeotto F, et al. Sigmoid volvulus: an underestimated cause of intestinal obstruction in Cornelia de Lange syndrome[J]. J Pediatr, 2015, 167(4): 941-941.e1.
- [15] Wierzba J, Mazurkiewicz-Beldzińska M, Jabłońska-Brudło J, et al. Challenges of caring for a patient with a rare disease - as demonstrated by Cornelia de Lange syndrome[J]. Dev Period Med, 2015, 19(4): 511-515.

( 本文编辑: 万静 )

· 消息 ·

## 2020年《中国当代儿科杂志》征稿征订启事

《中国当代儿科杂志》是由中华人民共和国教育部主管、中南大学及中南大学湘雅医院主办的国家级儿科专业学术期刊。本刊为中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊),中国科学引文数据库(CSCD)核心期刊,北京大学图书馆中文核心期刊和国际权威数据库美国MEDLINE/PubMed/PMC、Scopus数据库、美国《化学文摘》(CA)、美国EBSCO、荷兰《医学文摘》(EM)及世界卫生组织西太平洋地区医学索引(WPRIM)收录期刊,同时被中国学术期刊(光盘版)、中国科学院文献情报中心、中国社会科学院文献信息中心评定为《中国学术期刊综合评价数据库》来源期刊,并获评2016中国国际影响力优秀学术期刊。2019年9月进入国家首批发布的临床医学领域高质量科技期刊目录,这将推动同等水平的国内外期刊等效使用。

本刊内容以儿科临床与基础研究并重,反映我国当代儿科领域的最新进展与最新动态。辟有论著(临床研究、罕见病/疑难病研究、病例分析、儿童保健、流行病学调查和实验研究)、临床经验、专家讲座、述评、综述及国外儿科动态等栏目。读者对象主要为从事儿科及相关学科的临床、教学和科研工作者。

本刊为月刊,每月15日出版,向国内外公开发行人。欢迎全国各高等医学院校,各省、市、自治区、县医院和基层医疗单位,各级图书馆(室)、科技情报研究所及广大医务人员和医学科技人员订阅。每期定价20元,全年240元。邮发代号:国内42-188;国外3856(BM)。可通过全国各地邮局订阅或直接来函与本刊编辑部联系订阅。

向本刊投稿一律通过网上稿件处理系统(www.zgddek.com),免审稿费,审稿周期2~4周。欲详细了解本刊,请扫描下方二维码或微信公众平台二维码。网站提供免费全文下载。



杂志官方网址



微信公众平台

《中国当代儿科杂志》编辑部