

中华医学会系列杂志

ISSN 2095-428X
CN 10-1070/R

中华实用儿科临床杂志

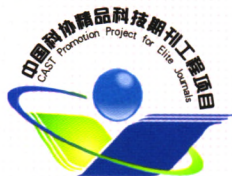
(原刊名《实用儿科临床杂志》)

ZHONGHUA SHIYONG ERKE LINCHUANG ZAZHI

2014年10月 第29卷 第20期

CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Volume 29 Number 20
October 2014



ISSN 2095-428X



万方数据



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

中华实用儿科临床杂志

原刊名《实用儿科临床杂志》

CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

半月刊 1986年1月创刊 第29卷 第20期 2014年10月20日出版

主 管

中国科学技术协会

主 办

中华医学会

100710,北京市东四西大街42号

编 辑

《中华实用儿科临床杂志》

编辑委员会

453003,新乡市金穗大道601号

新乡医学院

电话:0086-373-3029144,3831456

传真:0086-373-3029144

Email:syqk@chinajournal.net.cn

http://www.medline.org.cn

http://www.zhshycklcz.com

总编辑

郭学鹏

编辑部主任

王家勤

出 版

《中华医学杂志》社有限责任公司

100710,北京市东四西大街42号

电话(传真):010-85158180

Email:office@cma.org.cn

广告代理

北京世纪扬扬广告有限公司

100036,北京市复兴路33号翠微大厦

写字楼A座807室

电话(传真):010-68182610

广告经营许可证

4107004000005

印 刷

郑州豫兴印刷有限公司

发 行

范围:公开

国内:新乡市邮政局

国外:中国国际图书贸易总公司

(北京399信箱,100044)

代号 SM 1763

订 购

全国各地邮政局

邮发代号:36-102

邮 购

《中华实用儿科临床杂志》编辑部

453003,新乡市金穗大道601号

电话:0086-373-3029144,3831456

Email:syqk@chinajournal.net.cn

定 价

每期10.00元,全年240.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 2095-428X

CN 10-1070/R

2014年版权归中华医学会所有

未经授权,不得转载、摘编本刊文章,不得使用本刊的版式设计

除非特别声明,本刊刊出的所有文章不代表中华医学会和本刊编委会的观点

如发现本刊存在印刷质量问题,可向《中华实用儿科临床杂志》编辑部调换

目 次

专家论坛

宫内发育迟缓的分子发病机制研究进展 1521

董治亚

生长激素受体基因异常及多态性与特发性矮小的关系研究进展 1523

李斌

人矮小同源盒基因在身材矮小中的研究进展 1526

谢理玲

胰岛素样生长因子-1受体基因变异与矮身材的研究进展 1528

杨玉 黄慧

Noonan综合症的诊断治疗进展 1531

刘霞 苏喆

遗传代谢内分泌疾病

叶酸代谢障碍神经管畸形动物模型的基因组拷贝数变异研究 1534

石英飞 王秀伟 郭金 官臻 徐琳 王建华 钟儒刚

肠内营养粉剂(AA-PKU1)对0~1岁苯丙酮尿症患儿治疗的

有效性和安全性 1539

周雪莲 赵正言 沈明 邹卉 江剑辉 顾强 顾学范 陆健

福建地区女童特发性中枢性性早熟危险因素分析 1543

陈瑞敏 蔡春艳 胡志坚 林祥泉 李云斐 张莹

杨晓红 袁欣

基因捕获联合高通量测序技术在甲基丙二酸血症诊断中的应用 1548

王珺 李尔珍 王立文 杨圣海 胡涛 王志龙 周巧

单纯性肥胖症儿童血清内脂素、促酰化蛋白水平测定及其临床意义 1552

李瑞珍 卢慧玲 马新瑜 康世秀 姚辉 陈寿康 杨禄红 秦原

新生儿期慢性肉芽肿病6例临床特点及CYBB基因分析 1556

杨子馨 王亚娟 王帆宁

新生儿先天畸形396例染色体异常核型及其表型临床特征分析 1560

王红英 李海波 何亚香 杨乃超 邵雪君 薛永权

贵州省17例葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症患者临床特征

和致病基因突变分析 1564

刘维亮 李芳 何志旭 蒋红雨 艾戎

宁夏地区苯丙酮尿症患儿苯丙氨酸羟化酶基因外显子6突变研究 1568

毛新梅 刘媛 何江 李晓强 余伍忠

儿童假性巴特综合征9例临床分析 1571

朴玉蓉 刘敏 闫洁 吴玉筠 桑艳梅

小儿神经基础与临床

丙戊酸钠诱导孤独症模型大鼠大脑组织中FAS/FASL表达的意义 1575

姜志梅 郭津 王亚军 崔利军 李鑫

周围神经缩窄术结合康复训练对痉挛型脑性瘫痪患儿运动功能的影响	1578
袁俊英 董辉 曾宪旭 孙二亮 王军	
小儿外科	
婴幼儿丛状血管瘤 24 例	1583
雷红召 张巧荣 马玉春 孙斌 张伟 龚毓宾 董长宪	
病例报告	
伴 DNA 甲基转移酶 3A 基因突变阳性的急性髓细胞白血病 1 例	1587
林巍 周翔 李伟京 吴敏媛	
儿童颅内髓上皮瘤 1 例	1589
孙艳玲 任思其 孙黎明	
先天性红细胞生成异常性贫血 I 型 1 例	1591
陈姣 张乐萍 程翼飞	
葡萄糖转运子-1 缺乏综合征 2 例	1593
李晓华 朝鲁门其其格 王继春 付俊鲜 张晓蒙 多红英	
临床应用研究	
牙型低碱性磷酸酶血症 1 例基因突变分析	1595
梁学军 巩纯秀 刘敏	
糖皮质激素致儿童可逆性后部白质脑病综合征临床分析	1597
田培超 王怀立 陈国洪 刘凯 陈铮 刘玉峰	
MassArray 技术在苯丙酮尿症患儿家系突变基因检测中的应用	1599
吕志萍 于传亭 王祥 任智江 李海燕 李芳	
国际期刊快通道	
生命早期应用益生菌对儿童特应质及哮喘影响的 meta 分析	1547
Elazab N,Mendy A,Gasana J,et al	
读者·作者·编者	
《中华实用儿科临床杂志》2014 年至 2015 年编排计划	1522
《中华实用儿科临床杂志》对来稿中统计学处理的有关要求	1551
关于提供伦理委员会批准文件及受试对象知情同意书的通知	1590
2014 年本刊可直接用缩写的常用词汇	1594
会议·征文·消息	
欢迎订阅 2015 年《中华实用儿科临床杂志》	1533
《中国小儿急救医学》杂志 2015 年度征稿、征订启事	1582
《国际儿科学杂志》2015 年度征稿、征订启事	1582
广告目次	
《中华实用儿科临床杂志》2014 年第 29 卷第 20 期广告目次	1555
本刊稿约见本卷第 1、13 期 I、II 页	
执行编委 巩纯秀 罗飞宏 傅君芬 王家勤	
策划编辑 周二强 李建华 赵金燕 申玉美 王家勤	
责任编辑 赵金燕 周二强 申玉美 李建华 范艳芬 李常艳 单卫华	

CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

FORMER NAME: JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Semimonthly Established in January 1986 Volume 29, Number 20 October 20, 2014

Responsible Institution

China Association for Science
and Technology

Sponsor

Chinese Medical Association
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China

Editing

Editorial Board of Chinese Journal of
Applied Clinical Pediatrics
601 Jinsui Dadao, Xinxiang
453003, Henan Province, China
Tel: 0086 - 373 - 3029144, 3831456
Fax: 0086 - 373 - 3029144
Email: syqk@chinajournal.net.cn
<http://www.medline.org.cn>
<http://www.zhsyeklczz.com>

Editor - in - Chief

GUO Xue - peng (郭学鹏)

Managing Director

WANG Jia - qin (王家勤)

Publishing

Chinese Medical Journals
Publishing House Co., Ltd.
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel (Fax): 0086 - 10 - 85158180
Email: office@cma.org.cn

Printing

Zhengzhou Yuxing Printing Co., Ltd.

Overseas Distributor

China International Book
Trading Corporation
P. O. Box 399, Beijing 100044, China, Code
No. SM 1763

Mail - Order

Editorial Office of Chinese Journal of
Applied Clinical Pediatrics
601 Jinsui Dadao, Xinxiang 453003, Henan
Province, China
Tel: 0086 - 373 - 3029144, 3831456
Email: syqk@chinajournal.net.cn

CSSN

ISSN 2095 - 428X
CN 10 - 1070/R

Copyright © 2014 by the Chinese Medical Association

No content published by the journals of Chinese
Medical Association may be reproduced or
abridged without authorization. Please do not
use or copy the layout and design of the
journals without permission

All articles published represent the opinions of
the authors, and do not reflect the official policy
of the Chinese Medical Association or the
Editorial Board, unless this is clearly specified

CONTENTS IN BRIEF

Professional Forum

Update on the molecular pathogenesis of intrauterine growth retardation 1521

Dong Zhiya

Progress of association between gene mutations, polymorphisms of growth
hormone receptor and idiopathic short stature 1523

Li Pin

Research development of short stature homeobox containing gene in
short stature 1526

Xie Liling

Study progress of insulin-like growth factor receptor type 1 gene mutation
and short stature 1528

Yang Yu, Huang Hui

Diagnosis and treatment of Noonan syndrome 1531

Liu Xia, Su Zhe

Genetic / Metabolic / Endocrine Diseases

Study on the copy number variations of neural tube defect animal model with
folate dysmetabolism 1534

Shi Yingfei, Wang Xiuwei, Guo Jin, Guan Zhen, Xu Lin, Wang Jianhua,

Zhong Rugang

Efficacy and safety of phenylalanine-free amino acid-based formula
(AA-PKU1) on Chinese infants with Phenylketonuria 1539

Zhou Xuelian, Zhao Zhengyan, Shen Ming, Zou Hui, Jiang Jianhui,

Gu Qiang, Gu Xuefan, Lu Jian

Risk factors for idiopathic central precocious puberty of girls in
Fujian province 1543

Chen Ruimin, Cai Chunyan, Hu Zhijian, Lin Xiangquan, Li Yunfei,

Zhang Ying, Yang Xiaohong, Yuan Xin

Application of gene capture technology combined with next generation
sequencing technology on methylmalonic acidemia 1548

Wang Jun, Li Erzhen, Wang Liwen, Yang Shenghai, Hu Tao,

Wang Zhilong, Zhou Qiao

Changes of visfatin, acylation stimulated protein level in simple obese
children and their clinical significances 1552

Li Ruizhen, Lu Huiling, Ma Xinyu, Kang Shixiu, Yao Hui,

Chen Shoukang, Yang Luhong, Qin Yuan

Clinical features and <i>CYBB</i> gene mutation analysis of chronic granulomatous disease in 6 neonate infants	1556
<i>Yang Zixin, Wang Yajuan, Wang Fanning</i>	
Karyotyping analysis of 396 newborns with congenital malformations and chromosomal abnormalities and the associated phenotypes	1560
<i>Wang Hongying, Li Haibo, He Yaxiang, Yang Naichao, Shao Xuejun, Xue Yongquan</i>	
Clinical features and genetic analysis of 17 cases of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Guizhou province	1564
<i>Liu Weiliang, Li Fang, He Zhixu, Jiang Hongyu, Ai Rong</i>	
Research on mutations in exon 6 of phenylalanine hydroxylase gene in Ningxia childhood patients	1568
<i>Mao Xinmei, Liu Yuan, He Jiang, Li Xiaoqiang, Yu Wuzhong</i>	
Clinical analysis of 9 children with Pseudo-Bartter syndrome	1571
<i>Piao Yurong, Liu Min, Yan Jie, Wu Yuyun, Sang Yanmei</i>	
 Child Nervous Base and Clinic	
Expression of FAS and FASL in brain of sodium valproate induced autism rats	1575
<i>Jiang Zhimei, Guo Jin, Wang Yajun, Cui Lijun, Li Xin</i>	
Impact of the peripheral neurotomy method combined with rehabilitation exercise on gross motor function and balance function of children with cerebral palsy	1578
<i>Yuan Junying, Dong Hui, Zeng Xianxu, Sun Erliang, Wang Jun</i>	
 Pediatric Surgery	
Clinical analysis of tufted angiomas in infants	1583
<i>Lei Hongzhao, Zhang Qiaorong, Ma Yuchun, Sun Bin, Zhang Wei, Gong Yubin, Dong Changxian</i>	
 Case Report	
Case report of acute myeloid leukemia with DNA-methyltransferase 3A gene mutation-positive	1587
<i>Lin Wei, Zhou Xuan, Li Weijing, Wu Minyuan</i>	
Case report of central nervous system medulloepithelioma	1589
<i>Sun Yanling, Ren Siqi, Sun Liming</i>	
Case report of congenital dyserythropoietic anemia type I	1591
<i>Chen Jiao, Zhang Leping, Cheng Yifei</i>	
Glucose transporter type 1 deficiency syndrome in 2 children	1593
<i>Li Xiaohua, Chaolumen Qiqige, Wang Jichun, Fu Junxian, Zhang Xiaomeng, Duo Hongying</i>	
 Clinical Applied Study	
Case report of Alkaline phosphatase gene mutation with odontohypophosphatasia	1595
<i>Liang Xuejun, Gong Chunxiu, Liu Min</i>	
Clinical analysis of reversible posterior leukoencephalopathy syndrome induced by glucocorticoid	1597
<i>Tian Peichao, Wang Huaili, Chen Guohong, Liu Kai, Chen Zheng, Liu Yufeng</i>	
Application of MassArray technology for gene mutation detection in the families with phenylketonuria children	1599
<i>Lyu Zhiping, Yu Chuanting, Wang Xiang, Ren Zhijiang, Li Haiyan, Li Fang</i>	

镇咳用小眉

长效更方便!



【规格】100毫升:0.6克(以氢溴酸右美沙芬计)

【包装】100毫升; 50毫升

【用法用量】口服。服用前充分振摇。

成人和12周岁以上儿童:常用量每日二次,每次10ml;

6-12周岁儿童:常用量每日二次,每次5ml;

2-6周岁儿童:常用量每日二次,每次2.5ml;

2周岁以下儿童遵医嘱。

请按药品说明书或在药师指导下购买和使用

沪药广审(文)第2013120371号

国药准字H20020052



上海现代制药股份有限公司

Shanghai Shyndec Pharmaceutical Co., Ltd.

电话: 400-820-8212 网站: <http://www.shyndec.com>

中国医药集团

右美沙芬缓释混悬液

万方数据

ISSN 2095-428X

CN 10-1070/R

邮发代号: 36-102

国内定价: 10.00元