

# 中华实用儿科临床杂志<sup>®</sup>

(原刊名《实用儿科临床杂志》)

ZHONGHUA SHIYONG ERKE LINCHUANG ZAZHI

2016年4月 第31卷 第8期

## CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Volume 31 Number 8  
April 2016



ISSN 2095-428X



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31卷 第8期 2016年4月20日出版



杂志官网



微信: ejacp

## 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:(0373)3029144,3831456  
传真:(0373)3029144  
Email:syqk@chinajournal.net.cn  
http://www.medline.org.cn  
http://www.zhsycklcz.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@ama.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:中国国际图书贸易集团有限公司  
(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:(0373)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

2016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

本刊如有印装质量问题,可向《中华实用儿科临床杂志》编辑部调换

## 目次

### 专家论坛

- 枫外标记染色体与18p染色体异常 ..... 561  
刘玉鹏 秦炯
- 重组人生长激素在Prader-Willi综合征治疗中的应用 ..... 564  
陈晓红 姚辉

### 遗传代谢内分泌疾病

- 枫糖尿症患儿13例临床、生化及基因研究 ..... 569  
李溪远 丁圆 刘玉鹏 王峤 宋金青 吴桐菲 王立文  
李梦秋 秦亚萍 杨艳玲
- 中国南方Prader-Willi综合征患儿27例临床表现及分子特征分析 ..... 573  
黄新疆 毛晓健 刘丽 黄永兰 李秀珍 周志红 程静
- 婴儿期起病的1型糖尿病患儿12例ATP敏感性钾通道基因突变分析 ..... 579  
任力 杨文利 闫洁 吴玉筠 桑艳梅 朱逞 倪桂臣
- 中国儿童糖尿病管理项目对儿童1型糖尿病血糖控制的影响及相关因素分析 ..... 584  
孙丽伟 李明 陈志红
- 重组人生长激素治疗小于胎龄矮小儿童的疗效和安全性 ..... 588  
凌岚 张丽娜 龚海红 沈燕 陆超 胡毓华
- 特发性中枢性性早熟女童干预治疗对体质量指数的影响 ..... 592  
谢理玲 杨玉 胡云 杨利 邹海英 吴限 余丽蓉 张东光  
袁意 周斌 余珍 黄慧
- 儿童垂体柄阻断综合征13例 ..... 596  
刘子勤 宋福英 刘颖 叶雪 邱明芳 钱晔 李国红 陈晓波
- 自身免疫甲状腺病患儿血清甲状腺刺激性抗体及甲状腺刺激阻断性抗体检测的意义 ..... 600  
何娟 刘戈力
- 黏多糖贮积症VII型1例患儿的临床与GUSB基因分析及其同胞的产前诊断 ..... 604  
丁圆 李东晓 刘玉鹏 李溪远 宋金青 叶锦棠 秦炯 杨艳玲
- 间向性骨发育不良一家系及其瞬时感受电位香草酸家族4基因突变 ..... 609  
朱青 孟岩 邹丽萍
- 以心肌病和呼吸肌受累为主要表现的线粒体病 ..... 613  
毛成刚 聂娜娜 郭兴青 徐敏 杨艳玲 李自普

## 论著

- DDX1* 基因对神经母细胞瘤细胞侵袭、迁移及耐药能力的影响 ..... 616  
李建华 刘玉峰 王家勤 郭学鹏

## 小儿神经基础与临床

- 以双侧丘脑损伤为主的病毒性脑炎临床转归与治疗分析 ..... 620  
王三梅 孙静 杨常栓 朱丽娜 封志纯

## 病例报告

- 非腹泻起病 Shwachman-Diamond 综合征 1 例 ..... 624  
段超 吴润晖 张蕊 张莉 赵文 廉红云 王凯 郑杰  
庆大霉素诱导的巴特样综合征 1 例 ..... 626  
王稀欧 巩纯秀 谷奕

## 综述

- ATP 敏感性钾离子通道型先天性高胰岛素血症的遗传发病机制及诊疗进展 ..... 628  
徐子迪 桑艳梅  
先天性肾上腺皮质增生症 21 羟化酶缺乏儿童代谢综合征研究进展 ..... 631  
林娟 马华梅  
促甲状腺素受体基因与甲状腺功能亢进症相关性研究进展 ..... 634  
马晓丹 毛晓健  
生物素酶缺乏症研究进展 ..... 637  
张豪正 王广新

## 读者·作者·编者

- 《中华实用儿科临床杂志》2016 年至 2017 年编排计划 ..... 英文目录 2  
《中华实用儿科临床杂志》郑重声明 ..... 583  
2016 年本刊可直接用缩写的常用词汇 ..... 591  
欢迎订阅 2016 年《中华实用儿科临床杂志》 ..... 627  
《中华实用儿科临床杂志》关于参考文献的规定 ..... 640

## 会议·征文·消息

- 《中华实用儿科临床杂志》医学人文栏目征稿通知 ..... 587  
举办“新生儿高级生命支持与呼吸机应用培训班”通知 ..... 595  
第 7 届全国儿童康复、第 14 届全国小儿脑瘫康复学术会议暨国际学术交流会(第 2 轮)会议通知 ..... 608

## 广告目次

- 《中华实用儿科临床杂志》2016 年第 31 卷第 8 期广告目次 ..... 599

## 本刊稿约见本卷第 1 期 I ~ III 页

执行编委 傅君芬 巩纯秀 杨艳玲 王家勤  
策划编辑 周二强 赵金燕 申玉美 廉珍珍 王家勤  
责任编辑 赵金燕 周二强 单卫华 申玉美 廉珍珍 范艳芬 李建华 王家勤

欢迎登陆本刊网站

<http://www.zhsyeklczz.com>

开放浏览 免费下载

# CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

FORMER NAME: JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Semimonthly Established in January 1986 Volume 31, Number 8 April 20, 2016

## 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.zhshycklcz.com

## Editor - in - Chief

Guo Xuepeng (郭学鹏)

## Managing Director

Wang Jiaqin (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 © 2016 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

**Small supernumerary marker chromosome and chromosome  
18p abnormalities** ..... 561

*Liu Yupeng, Qin Jiong*

**Application of recombinant human growth hormone in treatment of  
Prader - Willi syndrome** ..... 564

*Chen Xiaohong, Yao Hui*

### Genetic /Metabolic /Endocrine Diseases

**Clinical, biochemical and genetic features of 13 children with maple  
syrup urine disease** ..... 569

*Li Xiyuan, Ding Yuan, Liu Yupeng, Wang Qiao, Song Jinqing, Wu Tongfei,  
Wang Liwen, Li Mengqiu, Qin Yaping, Yang Yanling*

**Clinical and molecular characteristics of 27 children with Prader - Willi  
syndrome in South China** ..... 573

*Huang Xinjiang, Mao Xiaojian, Liu Li, Huang Yonglan, Li Xiuzhen,  
Zhou Zhihong, Cheng Jing*

**Scanning and analysis of the  $K_{ATP}$  channel mutations in 12 cases of  
infancy onset type 1 diabetes mellitus** ..... 579

*Ren Li, Yang Wenli, Yan Jie, Wu Yuyun, Sang Yanmei, Zhu Cheng,  
Ni Guichen*

**The impact of management program for children with diabetes in China  
on the glycemc control of type 1 diabetic mellitus children and  
factors associated with glycemc control** ..... 584

*Sun Liwei, Li Ming, Chen Zhihong*

**The therapeutic effect and safety of recombinant human growth hormone in  
short children born small for gestational age** ..... 588

*Ling Lan, Zhang Lina, Gong Haihong, Shen Yan, Lu Chao, Hu Yuhua*

**Impact of intervention treatment on body mass index in girls with  
idiopathic central precocious puberty** ..... 592

*Xie Liling, Yang Yu, Hu Yun, Yang Li, Zou Haiying, Wu Xian, Yu Lirong,  
Zhang Dongguang, Yuan Yi, Zhou Bin, Yu Zhen, Huang Hui*

**Pediatric pituitary stalk interruption syndrome in 13 children** ..... 596

*Liu Ziqin, Song Fuying, Liu Ying, Ye Xue, Qiu Mingfang, Qian Ye,  
Li Guohong, Chen Xiaobo*

**Significance of thyroid stimulating antibody and thyroid stimulating - blocking  
antibody in children with autoimmune thyroid disease** ..... 600

*He Juan, Liu Geli*

**Clinical and *GUSB* gene analysis of a patient with mucopolysaccharidosis  
type VII and prenatal diagnosis for her sibling** ..... 604

*Ding Yuan, Li Dongxiao, Liu Yupeng, Li Xiyuan, Song Jinqing, Ye Jintang,  
Qin Jiong, Yang Yanling*

<b>Clinical and genetic study on a family with metatropic dysplasia due to transient receptor potential vanilloid 4 gene mutation</b> .....	609
<i>Zhu Qing, Meng Yan, Zou Liping</i>	
<b>Mitochondrial diseases with the main manifestations of cardiomyopathy and respiratory muscle damage</b> .....	613
<i>Mao Chenggang, Nie Nana, Guo Xingqing, Xu Min, Yang Yanling, Li Zipu</i>	

## Original Article

<b>Effects of dead box 1 gene on invasion, migration and drug resistance capability of neuroblastoma cells</b> .....	616
<i>Li Jianhua, Liu Yufeng, Wang Jiaqin, Guo Xuepeng</i>	

## Child Nervous Base and Clinic

<b>Analysis of clinical outcome and treatment of viral encephalitis with bilateral thalamic damage</b> .....	620
<i>Wang Sanmei, Sun Jing, Yang Changshuan, Zhu Lina, Feng Zhichun</i>	

## Case Reports

<b>Case report of Shwachman – Diamond syndrome without diarrhea</b> .....	624
<i>Duan Chao, Wu Runhui, Zhang Rui, Zhang Li, Zhao Wen, Lian Hongyun, Wang Kai, Zheng Jie</i>	
<b>Case report of Gentamicin – induced Bartter – like syndrome</b> .....	626
<i>Wang Xi'ou, Gong Chunxiu, Gu Yi</i>	

## Reviews

<b>Genetic pathogenesis and current trends in diagnosis and therapy of ATP – sensitive potassium channel congenital hyperinsulinism</b> .....	628
<i>Xu Zidi, Sang Yanmei</i>	
<b>Research progress of metabolic syndrome in children with classic congenital adrenal hyperplasia due to 21 – hydroxylase deficiency</b> .....	631
<i>Lin Juan, Ma Huamei</i>	
<b>Progress in the correlation between thyroid stimulating hormone receptor gene and hyperthyroidism</b> .....	634
<i>Ma Xiaodan, Mao Xiaojian</i>	
<b>Advances in studies on biotinidase deficiency</b> .....	637
<i>Zhang Haozheng, Wang Guangxin</i>	

· 读者 · 作者 · 编者 ·

## 《中华实用儿科临床杂志》2016 年至 2017 年编排计划

2016 年第 9 期: 免疫性疾病	2016 年第 17 期: 泌尿生殖系统疾病	2017 年第 1 期: 心血管疾病
2016 年第 10 期: 感染性疾病	2016 年第 18 期: 重症医学	2017 年第 2 期: 新生儿疾病
2016 年第 11 期: 儿童保健、小儿外科	2016 年第 19 期: 消化、营养疾病	2017 年第 3 期: 血液/肿瘤疾病
2016 年第 12 期: 神经、心理疾病	2016 年第 20 期: 遗传代谢内分泌疾病	2017 年第 4 期: 呼吸系统疾病
2016 年第 13 期: 心血管疾病	2016 年第 21 期: 免疫性疾病	2017 年第 5 期: 泌尿生殖系统疾病
2016 年第 14 期: 新生儿疾病	2016 年第 22 期: 感染性疾病	2017 年第 6 期: 重症医学
2016 年第 15 期: 血液/肿瘤疾病	2016 年第 23 期: 儿童保健、小儿外科	2017 年第 7 期: 消化、营养疾病
2016 年第 16 期: 呼吸系统疾病	2016 年第 24 期: 神经、心理疾病	2017 年第 8 期: 遗传代谢内分泌疾病

# 喜炎平注射液

XI YAN PING ZHU SHE YE

广告批准文号：赣药广审（文）第2015070066号

本广告仅供医学药学人士阅读

清**热**解**毒**

止**咳**止**痢**

支**气**管**炎**

扁**桃**体**炎**

细**菌**性**痢**疾



【成份】穿心莲内酯总磺化物。

【功能主治】清热解毒，止咳止痢。用于支气管炎、扁桃体炎，细菌性痢疾等。

【用法用量】肌内注射：成人一次50~100mg，一日2~3次；小儿酌减或遵医嘱。

静脉滴注：成人：一日250~500mg，以5%葡萄糖注射液或0.9%氯化钠注射液稀释后静脉滴注；或遵医嘱。

儿童：一日按体重5~10mg/kg（0.2~0.4ml/kg），最高剂量不超过250mg，以5%葡萄糖注射液或0.9%氯化钠注射液100ml~250ml稀释后静脉滴注，控制滴速每分钟30~40滴，一日1次；或遵医嘱。



江西青峰药业有限公司

JIANGXI QINGFENG PHARMACEUTICAL CO., LTD.