

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

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.zhsyeklczs.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

额外标记染色体与 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.zhayeklczz.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 glycemic control of type 1 diabetic mellitus children and
factors associated with glycemic 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*

Clinical and genetic study on a family with metatropic dysplasia due to transient receptor potential vanilloid 4 gene mutation	609
<i>Zhu Qing, Meng Yan, Zou Liping</i>	
Mitochondrial diseases with the main manifestations of cardiomyopathy and respiratory muscle damage	613
<i>Mao Chenggang, Nie Nana, Guo Xingqing, Xu Min, Yang Yanling, Li Zipu</i>	
Original Article	
Effects of dead box 1 gene on invasion, migration and drug resistance capability of neuroblastoma cells	616
<i>Li Jianhua, Liu Yufeng, Wang Jiaqin, Guo Xuepeng</i>	
Child Nervous Base and Clinic	
Analysis of clinical outcome and treatment of viral encephalitis with bilateral thalamic damage	620
<i>Wang Sanmei, Sun Jing, Yang Changshuan, Zhu Lina, Feng Zhichun</i>	
Case Reports	
Case report of Shwachman – Diamond syndrome without diarrhea	624
<i>Duan Chao, Wu Runhui, Zhang Rui, Zhang Li, Zhao Wen, Lian Hongyun, Wang Kai, Zheng Jie</i>	
Case report of Gentamicin – induced Bartter – like syndrome	626
<i>Wang Xi'ou, Gong Chunxiu, Gu Yi</i>	
Reviews	
Genetic pathogenesis and current trends in diagnosis and therapy of ATP – sensitive potassium channel congenital hyperinsulinism	628
<i>Xu Zidi, Sang Yanmei</i>	
Research progress of metabolic syndrome in children with classic congenital adrenal hyperplasia due to 21 – hydroxylase deficiency	631
<i>Lin Juan, Ma Huamei</i>	
Progress in the correlation between thyroid stimulating hormone receptor gene and hyperthyroidism	634
<i>Ma Xiaodan, Mao Xiaojian</i>	
Advances in studies on biotinidase deficiency	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.