

# 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32卷 第8期 2017年4月20日出版



杂志官网



微信: cjaep

## 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.zhshycklezz.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

北京世纪印象广告有限公司  
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12.00元, 全年288.00元

## 中国标准连续出版物号

ISSN 2095-428X  
CN 10-1070/R

## 2017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

万方数据

## 目次

### 专家论坛

- 儿科遗传性胆汁淤积症诊断与治疗新进展 ..... 561  
宋元宗
- 遗传代谢病的生殖干预 ..... 565  
谭跃球
- 46,XX 青春期原发性卵巢功能不全诊治进展 ..... 570  
马华梅

### 遗传代谢内分泌疾病

- 先天性高胰岛素血症56例临床特征及致病基因突变分析 ..... 574  
徐茜面 徐子迪 刘敏 梁学军 王焕民 闫洁 吴玉筠  
桑艳梅 朱逞 倪桂臣
- Turner 综合征患儿甲状腺自身抗体的变化及其与血脂异常的关系 ..... 579  
劳文芹 孟哲 欧辉 张丽娜 侯乐乐 刘祖霖 江转南 梁立阳
- 性染色体型性发育异常的临床诊治 ..... 582  
唐向亮 吴盛德 魏仪 王养才 龙春兰 沈炼桔 林涛 何大维  
李旭良 刘俊宏 刘星 华焱 陆鹏 张德迎 温晟 魏光辉
- 肥胖儿童尿酸联合年龄、腰围、体质量指数预测代谢综合征的价值 ..... 585  
许小花 董关萍 吴蔚 黄轲 胡家 姚奇红 汪玲 傅君芬
- 中国儿童先天性角化不良的诊断与治疗 ..... 591  
李威 谢晓恬
- 脑眼面骨骼综合征一家系临床与遗传学研究 ..... 595  
曹佳捷 高志杰 谢华 陈晓丽 杨健 陈倩
- 一新的雄激素受体突变致雄激素不敏感综合征1例并文献复习 ..... 599  
张龙江 苏喆 刘霞 张琴 赵岫 陈蔚 齐鸿涛 王立

### 小儿神经基础与临床

- 不明原因智力障碍共患癫痫患者的临床及遗传学分析 ..... 603  
苗圃 彭镜 陈晨 廖立红 杨丽芬 何芳 单丽丹 陈施梦 尹飞
- 孤独症谱系障碍患儿临床特点及发病影响因素的病例对照研究 ..... 607  
何玉莹 杨莹 邵冬冬 陈希蕊 贺莉 张婕 陈艳妮

### 儿科查房

- 体质量增长缓慢, 尿甲基丙二酸轻度升高 ..... 613  
王峤 吴迪 陈佳佳 苏畅 梁学军 巩纯秀

## 临床应用研究

5 $\alpha$ -还原酶 2 型缺陷症患儿 4 例临床特征及早期诊治 .....	617
程彤 朱惠 朱文娇 王浩 韩兵 赵双霞 吴万龄 刘阳 程开祥 乔洁	
新生儿期及婴儿期杜氏肌营养不良 5 例临床分析 .....	620
申子云 程秀永	

## 病例报告

Sjögren-Larsson 综合征 1 例遗传学与临床特征 .....	623
傅大林 朱子阳 顾威 刘倩琦 倪世宁 李红英 朱敏 杜森杰 赵晓科 张跃 汤健 韩蓓	
表现为溶血尿毒综合征的 cblC + cblD 型甲基丙二酸血症 1 例 .....	625
刘喆 王文红 张碧丽	
矮妖精貌综合征 1 例 .....	627
陈琼 刘芳 陈永兴 卫海燕 王剑	

## 综述

分子基因组检测方法在罕见病分子诊断中的应用 .....	629
王兴娟 陈希 包黎明	
妊娠期甲状腺功能减退症对子代影响的研究进展 .....	631
王睁 李利	
儿童癫痫与接种常规疫苗异常反应研究进展 .....	634
张梦娜 邹丽萍	
儿童和青少年失眠诊治现状及研究进展 .....	637
傅燕虹 秦岭 石娟 唐爱英	

## 读者·作者·编者

《中华实用儿科临床杂志》2017 年至 2018 年编排计划 .....	578
2017 年本刊可直接用缩写的常用词汇 .....	598
《中华实用儿科临床杂志》郑重声明 .....	602
欢迎订阅 2017 年《中华实用儿科临床杂志》 .....	622
《中华实用儿科临床杂志》对来稿中统计学处理的有关要求 .....	636

## 广告目次

《中华实用儿科临床杂志》2017 年第 32 卷第 8 期广告目次 .....	590
---	-----

## 本刊稿约见本卷第 1 期 I ~ III 页

执行编委 罗飞宏 罗小平 傅君芬 王家勤  
策划编辑 周二强 申玉美 廉珍珍 王家勤  
责任编辑 周二强 申玉美 廉珍珍 李常艳 李建华 单卫华 王家勤

欢迎登陆本刊网站

<http://www.zhsyeklczz.com>

开放浏览 免费下载

### 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.zhsykelczz.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@ema.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 © 2017 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

万方数据

## CONTENTS IN BRIEF

### Professional Forum

#### Recent advances in the diagnosis and treatment of pediatric genetic

**cholestasis** ..... 561

*Song Yuanzong*

#### Reproductive intervention for inborn errors of metabolism ..... 565

*Tan Yueqiu*

#### Update on 46,XX primary ovarian insufficiency in adolescents ..... 570

*Ma Huamei*

### Genetic / Metabolic / Endocrine Diseases

#### Clinical characteristics and gene mutations analysis of 56 patients with

**congenital hyperinsulinism** ..... 574

*Xu Qianmian, Xu Zidi, Liu Min, Liang Xuejun, Wang Huanmin, Yan Jie,*

*Wu Yujun, Sang Yanmei, Zhu Cheng, Ni Guichen*

#### Changes of thyroid autoantibodies and its relationship with dyslipidaemia in

**children with Turner syndrome** ..... 579

*Lao Wenqin, Meng Zhe, Ou Hui, Zhang Lina, Hou Lele, Liu Zulin,*

*Jiang Zhuannan, Liang Liyang*

#### Diagnosis and treatment of the heterosomal type of disorders of sexual

**development** ..... 582

*Tang Xiangliang, Wu Shengde, Wei Yi, Wang Yangcai, Long Chunlan, Shen Lianju,*

*Lin Tao, He Dawei, Li Xuliang, Liu Junhong, Liu Xing, Hua Yi, Lu Peng,*

*Zhang Deying, Wen Sheng, Wei Guanghui*

#### Value of serum uric acid combined with age, waist circumference and body mass

**index in the prediction of metabolic syndrome in obese children** ..... 585

*Xu Xiaohua, Dong Guanping, Wu Wei, Huang Ke, Hu Jia, Yao Qihong,*

*Wang Ling, Fu Junfen*

#### Diagnosis and treatment of dyskeratosis congenita in Chinese children ..... 591

*Li Wei, Xie Xiaotian*

#### Clinical and genetic study of a family with cerebro - oculo - facio - skeletal

**syndrome** ..... 595

*Cao Jiajie, Gao Zhijie, Xie Hua, Chen Xiaoli, Yang Jian, Chen Qian*

<b>A novel mutation of the androgen receptor gene causes androgen insensitivity syndrome: a case report and literature review</b> .....	599
<i>Zhang Longjiang, Su Zhe, Liu Xia, Zhang Qin, Zhao Xiu, Chen Wei, Qi Hongtao, Wang Li</i>	

## Child Nervous Base and Clinic

<b>Clinical features and genetic analysis of intellectual disability in children with epilepsy of unknown causes</b> .....	603
<i>Miao Pu, Peng Jing, Chen Chen, Liao Lihong, Yang Lifen, He Fang, Shan Lidan, Chen Shimeng, Yin Fei</i>	
<b>Case – control study on clinical features and influencing factors of children with autism spectrum disorders</b> .....	607
<i>He Yuying, Yang Ying, Shao Dongdong, Chen Xirui, He Li, Zhang Jie, Chen Yanni</i>	

## Pediatric Patients Round

<b>Slow weight gain and unremarkably increased urine methylmalonic acid</b> .....	613
<i>Wang Qiao, Wu Di, Chen Jiajia, Su Chang, Liang Xuejun, Gong Chunxiu</i>	

## Clinical Applied Study

<b>Clinical features, early diagnosis and treatment of 4 children with steroid 5<math>\alpha</math> – reductase type 2 deficiency</b> .....	617
<i>Cheng Tong, Zhu Hui, Zhu Wenjiao, Wang Hao, Han Bing, Zhao Shuangxia, Wu Wanling, Liu Yang, Cheng Kaixiang, Qiao Jie</i>	
<b>Clinical analysis of 5 neonates and infants with Duchenne muscular dystrophy</b> .....	620
<i>Shen Ziyun, Cheng Xiuyong</i>	

## Case Report

<b>The genetic and clinic characteristics of 1 case with Sjögren – Larsson syndrome</b> .....	623
<i>Fu Dalin, Zhu Ziyang, Gu Wei, Liu Qianqi, Ni Shining, Li Hongying, Zhu Min, Du Senjie, Zhao Xiaoke, Zhang Yue, Tang Jian, Han Bei</i>	
<b>Case report of hemolytic uremic syndrome as symptom in cblC + cblD methylmalonic academia</b> .....	625
<i>Liu Zhe, Wang Wenhong, Zhang Bili</i>	
<b>Case report of Donohue syndrome</b> .....	627
<i>Chen Qiong, Liu Fang, Chen Yongxing, Wei Haiyan, Wang Jian</i>	

## Reviews

<b>Applications of genomic testing in diagnosis of rare diseases</b> .....	629
<i>Wang Xingjuan, Chen Xi, Bao Liming</i>	
<b>Progress of effects of hypothyroidism during pregnancy on the offspring</b> .....	631
<i>Wang Zheng, Li Li</i>	
<b>Progress of adverse effect of routine vaccination in children with epilepsy</b> .....	634
<i>Zhang Mengna, Zou Liping</i>	
<b>Current diagnosis and treatment of insomnia in children and adolescents and study progress</b> .....	637
<i>Fu Yanhong, Qin Ling, Shi Juan, Tang Aiyong</i>	