

中华医学会系列杂志

QK1951837

中华实用儿科临床杂志[®]

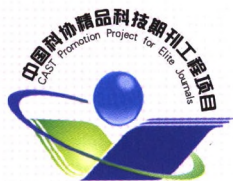
(原刊名《实用儿科临床杂志》)

ZHONGHUA SHIYONG ERKE LINCHUANG ZAZHI

2019年10月 第34卷 第20期

CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Volume 34 Number 20
October 2019



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34卷 第20期 2019年10月20日出版



杂志官网



官方微信

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,河南省新乡市金德大道601号

新乡医学院;453100,河南省卫辉市健康路88号新乡医学院第一附属医院

电话:(0373)3029144,3831456

传真:(0373)3029144

Email:zhshykclzz@163.com

Email:syqk@chinajournal.net.cn

http://www.zhshykclzz.com

http://www.medjournals.cn

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)51322059

Email:office@cma.org.cn

广告代理

北京世纪印象广告有限公司

100036,北京市海淀区复兴路33号8

层中塔818室

电话(传真):(010)68182610

广告发布登记号

新红广登字4107002201904号

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,新乡市金德大道601号

新乡医学院

电话:(0373)3029144,3831456

Email:zhshykclzz@163.com

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

2019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

现代遗传学分析技术的临床应用 1521

何玺玉

21-羟化酶缺乏症诊治新进展 1526

陈晓波 高亢

丙酸血症的筛查、诊断与治疗 1531

刘怡 杨艳玲

儿童糖尿病的葡萄糖监测 1534

曹冰燕 巩纯秀

强调儿童糖尿病综合管理的私人订制理念 1536

巩纯秀

遗传代谢内分泌疾病

湖南省565 182例串联质谱新生儿疾病筛查分析 1541

鄢慧明 贾政军 刘静 张杨慧 唐华 席惠 陈静 方俊群 谢冬华 王华

疑似甲状腺激素合成障碍性先天性甲状腺功能减低症患者 *DUOX2* 基因

热点变异及临床转归 1546

黄永兰 谭敏沂 蒋翔 唐诚芳 冯毅 刘思迟 李蓓 刘记莲 刘丽

线粒体基因大片段缺失在 Kearns-Sayre 综合征不同组织中的研究 1550

石雨晴 方方 刘志梅 张炜华 李久伟 陈国洪 吕俊兰 丁昌红 任晓曦

14号环状染色体综合征临床及脑电图特征分析 1555

张真 薛姣 龚潘 吴晔 张月华 杨志仙

4-羟基丁酸尿症9例诊断及长期随访 1560

范文轩 舒剑波 王洪 张玉琴

论著

基于磁共振技术对遵义地区1岁以下维生素D缺乏症留守儿童尿液的

代谢组学研究 1565

雷丽 程宇 宋亚楠 向云凤 金红娇 宋惠玲 苟思进 李青 王旭芹

罗利梅 林勇 黄波

河南省不同级别危重新生儿救治中心新生儿死亡情况分析 1570

邢秋景 王银娟 李文丽 董慧芳 王玲 姜方 徐发林

可视穿刺经皮肾镜碎石术治疗小儿上尿路结石的临床疗效 1576

占雄 汪丹 朱建国 彭金普 吴谋东 陆峰 何国庆 安妮妮

临床应用研究

- 儿童期急性炎性脱髓鞘性多发神经根神经病的神经电生理特点 1579
赖明君 潘小平 苏常春 李泽 成秋生 郑浩
- 儿童偏头痛患病风险与代谢综合征之间的关联性研究 1581
梅道启 王媛 梅世月 陈国洪

病例报告

- 儿童胸腰段无骨折脱位型脊髓损伤 2 例 1585
刘浩 袁美佳 谭洪杨 俞松

综述

- CACNA1C* 基因突变致心脏疾病表型及机制的研究进展 1587
张忠漫 秦玉明 杨世伟
- 先天性卵巢发育不良综合征的个体化治疗进展 1591
张歆竹 张知新
- 生命早期一千天与健康关系研究进展 1594
高琦 高立伟 徐保平 申昆玲
- Perthes 病动物模型的研究进展 1598
俞洋 俞松

读者·作者·编者

- 《中华实用儿科临床杂志》2019 年至 2020 年编排计划 英文目次 II
- 《中华实用儿科临床杂志》关于作者及作者单位的规定 1525
- 《中华实用儿科临床杂志》关于参考文献的规定 1545
- 欢迎订阅 2020 年《中华实用儿科临床杂志》 1559
- 《中华实用儿科临床杂志》关于图和表的规定 1564
- 2019 年本刊可直接用缩写的常用词汇 1575
- 《中华实用儿科临床杂志》郑重声明 1584
- 发表学术论文“五不准” 1597

广告目次

- 《中华实用儿科临床杂志》2019 年第 34 卷第 20 期广告目次 1578

本刊稿约见本卷第 1、13 期 I ~ III 页

执行编委 罗小平 刘戈力 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 范艳芬 单卫华 王家勤

欢迎登陆本刊网站

<http://www.zhsyeklczz.com>

注册浏览 免费阅读

CHINESE JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

FORMER NAME: JOURNAL OF APPLIED CLINICAL PEDIATRICS

Semimonthly Established in January 1986 Volume 34, Number 20 October 20, 2019

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 Medical Univer-
sity, Xinxiang 453003, Henan Province, China;
88 Health Road, First Affiliated Hospital of
Xinxiang Medical University, Weihui 453100,
Henan Province, China
Tel: 0086 - 373 - 3029144, 3831456
Fax: 0086 - 373 - 3029144
Email: zhsyeklcz@163.com
Email: syqk@chinajournal.net.cn
http://www.zhsyeklcz.com
http://www.medjournals.cn

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 - 51322059
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 Medical Univer-
sity, Xinxiang 453003, Henan Province, China
Tel: 0086 - 373 - 3029144, 3831456
Email: zhsyeklcz@163.com
Email: syqk@chinajournal.net.cn

CSSN

ISSN 2095 - 428X
CN 10 - 1070/R

Copyright © 2019 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

- Clinical application of modern genetic analysis technology** 1521
He Xiyu
- New advances in diagnosis and treatment of 21 - hydroxylase deficiency** 1526
Chen Xiaobo, Gao Kang
- Screening, diagnosis and treatment of propionic acidemia** 1531
Liu Yi, Yang Yanling
- Glucose monitoring for diabetes in children** 1534
Cao Bingyan, Gong Chunxiu
- Promoting the mode of individualized comprehensive management for
childhood diabetes** 1536
Gong Chunxiu

Genetic /Metabolic /Endocrine Diseases

- Tandem mass spectrometry screening of 565 182 newborns for inherited
metabolic diseases in Hunan province** 1541
*Yan Huiming, Jia Zhengjun, Liu Jing, Zhang Yanghui, Tang Hua, Xi Hui,
Chen Jing, Fang Junqun, Xie Donghua, Wang Hua*
- DUOX2 hotspots variants and outcomes of patients with congenital
hypothyroidism suspected thyroid dysmorphogenesis** 1546
*Huang Yonglan, Tan Minyi, Jiang Xiang, Tang Chengfang, Feng Yi, Liu Sichi,
Li Bei, Liu Jilian, Liu Li*
- Large - single scale mitochondrial DNA deletions in different tissues in
Kearns - Sayre syndrome** 1550
*Shi Yuqing, Fang Fang, Liu Zhimei, Zhang Weihua, Li Jiuwei, Chen Guohong,
Lyu Junlan, Ding Changhong, Ren Xiaotun*
- Analysis of clinical and electroencephalogram characteristics of
ring chromosome 14 syndrome** 1555
Zhang Zhen, Xue Jiao, Gong Pan, Wu Ye, Zhang Yuehua, Yang Zhixian
- Diagnosis and long - term follow - up of 4 - hydroxy butyrate aciduria in
9 cases** 1560
Fan Wenxuan, Shu Jianbo, Wang Hong, Zhang Yuqin

Original Article

- Study on urine metabolomics of left - behind children with vitamin D deficiency
under 1 year old in Zunyi area based on nuclear magnetic resonance** 1565
*Lei Li, Cheng Yu, Song Yanan, Xiang Yunfeng, Jin Hongjiao, Song Huiling,
Gou Enjin, Li Qing, Wang Xuqin, Luo Limei, Lin Yong, Huang Bo*

Analysis of neonatal deaths in critical neonatal treatment centers at different levels in Henan province 1570
Xing Qiuqing, Wang Yinjuan, Li Wenli, Dong Huifang, Wang Ling, Jiang Fang, Xu Falin

Clinical efficacy of percutaneous nephrolithotomy with all – seeing needle system in treatment of upper urinary calculi in children 1576
Zhan Xiong, Wang Dan, Zhu Jianguo, Peng Jinpu, Wu Moudong, Lu Feng, He Guoqing, An Nini

Clinical Applied Study

Neurophysiological characteristics of acute inflammatory demyelinating polyneuropathies in children 1579
Lai Mingjun, Pan Xiaoping, Su Changchun, Li Ze, Cheng Qiusheng, Zheng Hao

Correlation between the risk of migraine and metabolic syndrome in children 1581
Mei Daoqi, Wang Yuan, Mei Shiyue, Chen Guohong

Case Report

Thoracolumbar spinal cord injury without fracture and dislocation in children: 2 cases report 1585
Liu Hao, Yuan Meijia, Tan Hongyang, Yu Song

Reviews

Research progress on phenotype and mechanism of cardiac disease caused by CACNA1C gene mutations 1587
Zhang Zhongman, Qin Yuming, Yang Shiwei

Development of individualized treatment for congenital ovarian dysplasia syndrome 1591
Zhang Xinzhu, Zhang Zhixin

Research progress in association of first thousand days in life and human health 1594
Gao Qi, Gao Liwei, Xu Baoping, Shen Kunling

Research progress in animal model of Perthes disease 1598
Yu Yang, Yu Song

· 读者 · 作者 · 编者 ·

《中华实用儿科临床杂志》2019 年至 2020 年编排计划

2019 年第 21 期: 呼吸系统疾病
2019 年第 22 期: 感染性疾病
2019 年第 23 期: 新生儿疾病
2019 年第 24 期: 神经、心理疾病
2020 年第 1 期: 心血管疾病
2020 年第 2 期: 新生儿疾病
2020 年第 3 期: 血液/肿瘤疾病
2020 年第 4 期: 呼吸系统疾病

2020 年第 5 期: 泌尿生殖系统疾病
2020 年第 6 期: 重症医学
2020 年第 7 期: 胃肠、肝病、营养疾病
2020 年第 8 期: 遗传代谢内分泌疾病
2020 年第 9 期: 呼吸系统疾病
2020 年第 10 期: 感染性疾病
2020 年第 11 期: 新生儿疾病
2020 年第 12 期: 神经、心理疾病

2020 年第 13 期: 心血管疾病
2020 年第 14 期: 新生儿疾病
2020 年第 15 期: 血液/肿瘤疾病
2020 年第 16 期: 呼吸系统疾病
2020 年第 17 期: 泌尿生殖系统疾病
2020 年第 18 期: 重症医学
2020 年第 19 期: 胃肠、肝病、营养疾病
2020 年第 20 期: 遗传代谢内分泌疾病

常乐康®

酪酸梭菌三联活菌胶囊、散剂

可用于孕妇、产妇、儿童及老年人 复方益生菌

酪酸梭菌抑制肠道致病菌的生长

婴儿型双歧杆菌为常住有益菌 长期定植
呵护肠道健康

适用
人群



孕妇



哺乳期妇女



婴幼儿



老年人



成人

[适应症] 适用于急性非特异性感染引起的急、慢性腹泻, 抗生素、慢性肝病等多种原因引起的肠道菌群失调及相关的急慢性腹泻和消化不良。

[批准文号] 国药准字S20020014 国药准字S20020015

[禁忌 不良反应] 详见说明书



散剂: 10袋/盒、18袋/盒、20袋/盒、30袋/盒
胶囊: 12粒/盒、20粒/盒、24粒/盒、36粒/盒

科兴生物

山东科兴生物制品有限公司

厂址: 山东省章丘市明水开发区创业路2666号
售后服务: 深圳市南山区科苑路15号科兴科学园

电话: 0531-83326820 邮政编码: 250200
电话: 0755-86180000 邮政编码: 518057

本广告仅供医学药学专业人士阅读 鲁(药)广审文第2019070394号

万方数据

ISSN 2095-428X

CN 10-1070/R

邮发代号: 36-102

国内定价: 12.00元