

中国医师协会  
系列期刊

ISSN 1672-6731  
CN 12-1363 / R



# 中国现代神经疾病杂志

## CHINESE JOURNAL OF CONTEMPORARY NEUROLOGY AND NEUROSURGERY

### ZHONG GUO XIAN DAI SHEN JING JI BING ZA ZHI

2021年6月 第21卷 第6期 月刊  
Monthly Volume 21 Number 6 June 2021

主编：只达石  
Editor-in-Chief: ZHI Da-shi

- EMBASE/SCOPUS收录期刊
- Chemical Abstracts (CA) 收录期刊
- DOAJ收录期刊
- EBSCO-CINAHL收录期刊
- Global Health收录期刊
- Index Copernicus收录期刊
- HINARI收录期刊
- ProQuest收录期刊
- 《中文核心期刊要目总览》收录期刊
- 中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊)
- RCCSE中国核心学术期刊收录期刊
- 中国生物医学文献数据库(CBM)收录期刊
- 中国知网中国知识基础设施工程(CNKI)收录期刊
- “万方数据——数字化期刊群”收录期刊

[www.xdjb.org](http://www.xdjb.org) (中文)  
[www.cjcnn.org](http://www.cjcnn.org) (English)

主管单位 中华人民共和国国家卫生  
健康委员会  
主办单位 中国医师协会  
天津市科学技术协会  
天津市神经科学学会  
天津市环湖医院



微信公众号



网站公众号

# 中国现代神经疾病杂志

CHINESE JOURNAL OF CONTEMPORARY NEUROLOGY AND  
NEUROSURGERY

月刊 2001年10月创刊 第21卷 第6期 2021年6月25日出版

## 目次

### 专论

- 427 再论重视可治性神经系统遗传性疾病早期诊断与治疗  
张成

### 专题综述

- 430 转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病诊断与治疗进展  
朱习影 刘蕾 张如旭
- 439 骨骼肌磁共振成像在遗传性肌肉病诊断中的应用进展  
宋佳 庞咪 李刚 付俊 马明明
- 448 定量磁共振成像在遗传性肌肉病中的应用  
梁颖茵 黎规典 何荣兴 王惊 张成

### 神经系统遗传性疾病

- 454 常染色体隐性遗传性青少年型帕金森病临床特点及疗效评价  
张悦 张成 李娟 吴竞婧 林东
- 460 眼咽型肌营养不良症一家系临床及分子生物学特征分析  
黄铨 李文武 刘红仙 孙浩 李志宏 褚嘉祐 杨昭庆
- 466 晚发型糖原贮积病Ⅱ型临床、肌肉组织病理学及分子生物学特征分析  
吴世陶 刘方 石伟伟 张敏 刘恒方

### 病例报告

- 473 *FUS*基因变异型家族性肌萎缩侧索硬化症一例  
李想 张慧媛 张俭 何志义
- 478 脊髓小脑性共济失调6型一家系  
杨云鹏 刘佳 王鲁宁
- 482 *PARK2*基因变异致早发型帕金森病一例  
李茂林 曾涛 冯芹 王淳

### 临床病理报告

- 485 脑膜瘤伴黑色素细胞移殖性增生  
宋坤 王娟 柴学 张玉梅 严春燕 周金宝 朱海青

## 基础研究

- 493 帕金森病早期 *SNCA* 基因 Ala53Thr 碱基替换对小鼠模型嗅球组织中内源性代谢产物表达的影响  
陈宁 隋云鹏 孟凡刚
- 502 ACT001 通过抑制 P65 磷酸化降低胶质母细胞瘤细胞程序性死亡蛋白配体 1 的表达  
张锦浩 刘沛东 张辰 李佳博 任泉 陈露露 孙锦章 王旭亚 张亮 杨学军

## 临床研究

- 511 白塞病神经系统受累临床及免疫学特征分析  
毛玉景 刘田

## 综述

- 519 特发性震颤相关基因研究进展  
万雅兰 王朝霞

## 小词典

- 429 中英文对照名词词汇(一)
- 438 中英文对照名词词汇(二)
- 447 中英文对照名词词汇(三)
- 465 中英文对照名词词汇(四)
- 481 中英文对照名词词汇(五)
- 501 中英文对照名词词汇(六)

## 读者·作者·编者

- 518 更正:应重视无菌性脑膜炎及抗体阴性的自身免疫性脑炎的诊断

## 消息

中文目次 3 《中国现代神经疾病杂志》2021 年第 1~6 期审稿人名单

- 477 欢迎订阅 2021 年《中国现代神经疾病杂志》
- 510 《中国现代神经疾病杂志》关于谨防盗用编辑部名义的声明
- 526 《中国现代神经疾病杂志》关于谨防伪造微信采编中心的声明

《中国现代神经疾病杂志》第四届编辑委员会成员及通讯编委名单见本期英文目次后

下期内容预告见第 472 页

中国现代神经疾病杂志稿约见第 1 期第 61 页

---

---

# CHINESE JOURNAL OF CONTEMPORARY NEUROLOGY AND NEUROSURGERY

Monthly    Established in October 2001    Volume 21, Number 6    June 25, 2021

---

## CONTENTS IN BRIEF

### Special Topic

- 427 **Emphasized the diagnosis and therapy of curative neurogenetic diseases**  
*ZHANG Cheng*

### Special Review

- 430 **The progress in diagnosis and treatment of transthyretin amyloid polyneuropathy**  
*ZHU Xi-ying, LIU Lei, ZHANG Ru-xu*
- 439 **Application of muscle MRI in diagnosis of hereditary myopathies**  
*SONG Jia, PANG Mi, LI Gang, FU Jun, MA Ming-ming*
- 448 **Advances in quantitative MRI of hereditary myopathies**  
*LIANG Ying-yin, LI Gui-dian, HE Rong-xing, WANG Liang, ZHANG Cheng*

### Neurogenetic Disorders

- 454 **Clinical characteristics and therapeutic evaluation of autosomal recessive juvenil-onset Parkinson's disease**  
*ZHANG Yue, ZHANG Cheng, LI Juan, WU Jing-jing, LIN Dong*
- 460 **Clinical symptoms and molecular biology research in a family with oculopharyngeal muscular dystrophy**  
*HUANG Kai, LI Wen-wu, LIU Hong-xian, SUN Hao, LI Zhi-hong, CHU Jia-you, YANG Zhao-qing*
- 466 **Clinical, muscle pathology and molecular biological features of late-onset glycogen storage disease type II**  
*WU Shi-tao, LIU Fang, SHI Wei-wei, ZHANG Min, LIU Heng-fang*

### Case Reports

- 473 **Familial amyotrophic lateral sclerosis with *FUS* gene mutation: one case report**  
*LI Xiang, ZHANG Hui-yuan, ZHANG Jian, HE Zhi-yi*
- 478 **Clinical and imaging features of a pedigree with spinocerebellar ataxia type 6**  
*YANG Yun-peng, LIU Jia, WANG Lu-ning*
- 482 **Early-onset Parkinson's disease with *PARK2* gene mutation: one case report**  
*LI Mao-lin, ZENG Tao, FENG Qin, WANG Chun*

### Clinicopathologic Report

- 485 **Meningioma associated with reactive hyperplasia and colonization of melanocytes**  
*SONG Kun, WANG Juan, CHAI Xue, ZHANG Yu-mei, YAN Chun-yan, ZHOU Jin-bao, ZHU Hai-qing*

### Basic Research

- 493 **Study on changes of endogenous metabolites in olfactory bulb of early-stage Parkinson's disease induced by *SNCA* gene Ala53Thr base substitution in mice**  
*CHEN Ning, SUI Yun-peng, MENG Fan-gang*
- 502 **ACT001 reduced the expression of programmed cell death protein ligand 1 in glioblastoma cells by inhibiting P65 phosphorylation**  
*ZHANG Jin-hao, LIU Pei-dong, ZHANG Chen, LI Jia-bo, REN Xiao, CHEN Lu-lu, SUN Jin-zhang, WANG Xu-ya, ZHANG Liang, YANG Xue-jun*

## Clinical Study

- 511 **Analysis of clinical and immunological characteristics of nervous system involvement in Behcet's disease**  
*MAO Yu-jing, LIU Tian*

## Review

- 519 **Advances in the study of genes related to essential tremor**  
*WAN Ya-lan, WANG Zhao-xia*

**Editorial staff:** PENG Yi-fan, YUAN Yun, CHEN Xue, ZHANG Yu

---

### Directed by

National Health Commission of the People's  
Republic of China

### Sponsored by

Chinese Medical Doctor Association  
Tianjin Science and Technology Association  
Tianjin Neuroscience Society  
Tianjin Huanhu Hospital

### Editing

Editorial Board of Chinese Journal of Contemporary  
Neurology and Neurosurgery  
No. 6 Jizhao Road, Tianjin 300350, China  
Tel: 0086-22-59065611, 59065612  
Fax: 0086-22-59065631  
Email: xdsjjbzz@263.net.cn  
Website: www.cjenn.org

### Editor-in-Chief

ZHI Da-shi(只达石)

### Deputy Managing Director

PENG Yi-fan(彭一帆)

### Publishing

Tianjin Huanhu Hospital  
No. 6 Jizhao Road, Tianjin 300350, China  
Tel: 0086-22-59065611, 59065612

### Printing

Tianjin Hengyuan Printing Co. Ltd

### Overseas Distributor

China International Book Trading Corporation  
P. O. Box 399, Beijing 100044, China  
Code No. BM8092

### Subscription

Editorial Office of Chinese Journal of Contemporary  
Neurology and Neurosurgery  
No. 6 Jizhao Road, Tianjin 300350, China

### Price

¥ 15.00 for Each Issue  
¥ 180.00 for One Year

### CSSN

ISSN 1672-6731  
CN 12-1363/R

### Copyright © 2021 by the Editorial Board of Chinese Journal of Contemporary Neurology and Neurosurgery

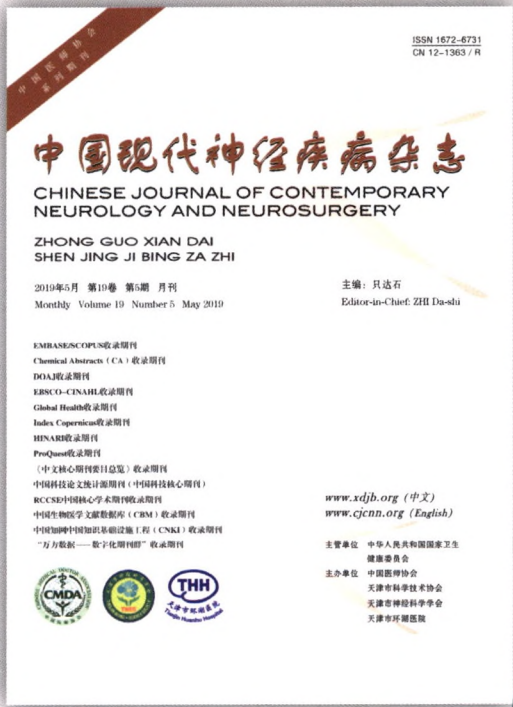
All articles published represent the opinions of the authors, do not  
reflect the official policy of the Sponsor or the Editorial Board,  
unless this is clearly specified



# 中国现代神经疾病杂志

主编：只达石  
Editor-in-Chief: ZHI Da-shi

ISSN 1672-6731  
CN 12-1363/R



主管单位：中华人民共和国国家卫生健康委员会  
主办单位：中国医师协会；天津市科学技术协会；  
天津市神经科学学会；天津市环湖医院  
出版单位：《中国现代神经疾病杂志》杂志社

## 本刊特色

- (1) 被EMBASE/SCOPUS、Chemical Abstracts (CA)、DOAJ、EBSCO-CINAHL等国外数据库收录
- (2) 《中文核心期刊要目总览》收录期刊
- (3) 中国科技论文统计源期刊 (中国科技核心期刊)
- (4) 为优秀论文开通“绿色通道”
- (5) 本刊网站对所有读者免费开放全文 (Open Access)
- (6) 本刊每期约请国内外专家报道最新神经内外科疾病的基础研究及临床治疗的相关专题及专论

ISSN 1672-6731



投稿方式：本刊实行在线稿件处理  
 投稿网址：http://www.xdjb.org  
 联系方式：天津市津南区吉兆路6号 (天津市环湖医院A楼2楼西区)  
 《中国现代神经疾病杂志》编辑部  
 联系电话：022-59065611  
 Email: xdsjbbzz@263.net.cn

国内邮发代号：6-182 亦可通过编辑部直接订阅