

中国科学引文数据库来源期刊
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

IS
C 
QK1901562

中国实用儿科杂志[®]

ZHONGGUO SHIYONG ERKE ZAZHI

2019年1月 第34卷 第1期

CHINESE
JOURNAL
OF
PRACTICAL
PEDIATRICS

Volume 34 Number 1
January 2019



希舒美[®]

治疗敏感细菌引起的咽扁扁桃体炎 肺炎等上下呼吸道感染



瑞制药有限公司
广告仅供医学药学专业人士阅读, 禁忌症、不良反应及注意事项见说明书, 国药准字:H10960112
药广审(文)第2018030065号

ISSN 1005-2224



中国医师协会

中国实用儿科杂志

Zhongguo Shiyong Erke Zazhi

月刊 1986年创刊 第34卷 第1期 2019年1月6日



杂志官网



本刊微信

主管

国家卫生健康委员会

主办

中国医师协会
中国医科大学

出版

《中国实用儿科杂志》编辑部
110001, 沈阳市和平区南京南街9号
电话(传真): (024)23866457
网址: www.zgsyz.com
E-mail: zgsyek@163.com

主编

薛辛东

编辑部主任

吴洋意

广告发布登记

编号(2101022018007)

商标注册号

第1572587号

印刷

辽宁新华印务有限公司
110041, 沈阳市经济技术开发区六号路14甲3号

发行

国内: 辽宁省报刊发行局
1100012, 沈阳市沈河区北站路111号
国外: 中国国际图书贸易集团
有限公司
100048, 北京市车公庄西路35号
邮发代号: M6355

订购

全国各地邮政局
邮发代号 8-171

邮购

《中国实用儿科杂志》编辑部
110001, 沈阳市和平区南京南街9号
电话: (024)23866457

定价

每期13.00元, 全年156.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 1005-2224
CN 21-1333/R

目次

指南·标准·共识

特殊健康状态儿童预防接种专家共识之四——

食物过敏与预防接种……………上海市疾病预防控制中心,
杭州市疾病预防控制中心,
苏州市疾病预防控制中心,等 1

特殊健康状态儿童预防接种专家共识之五——

先天性心脏病与预防接种……………苏州市疾病预防控制中心,
上海市疾病预防控制中心,
杭州市疾病预防控制中心,等 2

特殊健康状态儿童预防接种专家共识之六——

湿疹与预防接种……………上海市疾病预防控制中心,
杭州市疾病预防控制中心,
苏州市疾病预防控制中心,等 4

述评

重视脂肪酸氧化代谢病的筛查与诊治……………韩连书 6

专题笔谈

儿童脂肪酸氧化代谢病

脂肪酸氧化代谢病新生儿筛查……………黄新文,张玉 11

原发性肉碱缺乏症筛查诊断及治疗……………杨茹莱,童凡,郑静 14

多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症的诊疗进展……………陆妹,杨艳玲 19

中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症

诊治进展……………邹卉,李育霖,田丽萍 22

极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症……………吕拥芬,韩连书 25

脂肪酸氧化代谢病与心肌病……………傅立军,陈浩 29

论著

Duchenne型进行性肌营养不良

临床和基因变异97例分析……………贺影忠,韩凤,王纪文,等 33

托珠单抗治疗难治性全身型幼年特发性关节炎

16例中长期疗效及安全性观察……………耿玲玲,苗峰,周扬,等 37

敬告读者:如杂志有印刷装订问题请寄本刊编辑部进行调换

疑似儿童神经元蜡样脂褐质沉积症5例诊断分析·····	中文雯,张礼萍,郝杰,等	41
成都地区脑性瘫痪患儿422例伴发小头畸形临床分析·····	马丹,王秋,罗蓉,等	46

短篇论著

儿童Shwachman-Diamond综合征4例临床特点及基因分析·····	周锦,郭姝,王国丽,等	50
婴幼儿原发性小肠淋巴管扩张症5例临床特征分析及文献复习·····	闫坤龙,程卫霞,练敏,等	53
钾离子通道KCNQ2基因突变相关性早发性癫痫脑病2例临床报道·····	胡春辉,孙丹,胡家胜,等	56
酪氨酸激酶受体1型基因突变致先天性无痛无汗症1例报告并文献复习··	葛海霞,金忠芹,武庆斌,等	59

综 述

儿童共同注意研究进展·····	黎文倩,程茜	62
雷帕霉素及其衍生物治疗结节性硬化症研究进展·····	张世敏,秦炯	67
核因子κB通路在炎症性肠病发病机制中的研究进展·····	王瑰娜,毛志芹	71

病例报告

儿童烟雾病脑电图再次慢波增强现象伴短暂性脑缺血发作2例报告·····	杨冰竹,田茂强,张贵萍,等	74
2号染色体短臂缺失1例及文献复习·····	郭英英,王莉莉,曹洪涛	76
钙黏蛋白编码基因19突变相关性癫痫1例·····	石凯丽,李瑞芳,张临霞,等	79

继续医学教育专栏

力欣奇继续医学教育园地——思考病例系列(1)答案·····		32
-------------------------------	--	----

2019年《中国实用儿科杂志》征订启事见本期彩页

力欣奇继续医学教育园地见本期彩页

本刊稿约见本卷本期彩页

本期广告目录

封面	辉瑞制药有限公司(希舒美,阿奇霉素干混悬剂)
封二	山西达因儿童制药有限公司(小儿布洛芬栓)
彩2	四川健能制药有限公司(健安致,氨茶碱口服溶液)
彩4	深圳健安医药有限公司(小儿牛黄清心散)
彩6	黑龙江珍宝岛药业股份有限公司(复方芩兰口服液)
彩8	江西青峰药业有限公司(喜炎平注射液)
彩9	清远华能制药有限公司(力欣奇速溶素片,头孢羟氨苄片)
彩11	东北制药集团沈阳第一制药有限公司(东维力,左卡尼汀口服溶液)
封四	北京韩美药品有限公司(易坦静,氨溴特罗口服溶液;仙达安,盐酸西替利嗪口服溶液;妈咪爱,枯草杆菌二联活菌颗粒)

Chinese Journal of Practical Pediatrics

Monthly Established in 1986 Vol. 34 No.1 Jan. 6, 2019

Responsible Institution

National Health Commission of
the People's Republic of China

Sponsors

Chinese Medical Doctor Association
China Medical University

Publishing

Editorial Board of Chinese
Journal of Practical Pediatrics
5th floor, 9 South Nanjing Street,
Heping District, Shenyang, 110001
Tel(Fax): (86-24)23866457
<http://www.zgsyz.com>

Editor-in-Chief

XUE Xin-dong

Director of Editorial Department

WU Yang-yi

Printing

Liaoning Xinhua Printing Co., Ltd
Shenyang 110041

Overseas Distributor

China International Book Trading
Corporation P.O.Box 399, Beijing
100048, China Code No.M6355

Order by Mail

Editorial Board of Chinese
Journal of Practical Pediatrics
5th floor, 9 South Nanjing Street,
Heping District, Shenyang, 110001
Tel(Fax): (86-24)23866457

CSSN

ISSN 1005-2224
CN 21-1333 / R

CONTENTS IN BRIEF

GUIDELINES, STANDARDS AND CONSENSUS

- Expert consensus on immunization in children with
special health state(IV) —— Food
allergy and immunization
.....*Center for Disease Control and Prevention in Shanghai ,
Center for Disease Control and Prevention in Hangzhou ,
Center for Disease Control and Prevention in Suzhou , et al* 1
- Expert consensus on immunization in children with
special health state(V) —— Congenital
heart disease and immunization
.....*Center for Disease Control and Prevention in Suzhou ,
Center for Disease Control and Prevention in Shanghai ,
Center for Disease Control and Prevention in Hangzhou , et al* 2
- Expert consensus on immunization in children with
special health state(VI) —— Eczema
and immunization
.....*Center for Disease Control and Prevention in Shanghai ,
Center for Disease Control and Prevention in Hangzhou ,
Center for Disease Control and Prevention in Suzhou , et al* 4

EDITORIAL

- Paying attention to screening, diagnosis and treatment of
fatty acid oxidation disorders*HAN Lian-shu* 6

SYMPOSIUM

- Fatty acid oxidation disorders in children
Newborn screening for fatty acid
oxidation disorders*HUANG Xin-wen, ZHANG Yu* 11
- Screening, diagnosis and treatment of primary
carnitine deficiency*YANG Ru-lai, TONG Fan, ZHENG Jing* 14
- Progress in the diagnosis and treatment of multiple
acyl-CoA dehydrogenase deficiency*LU Mei, YANG Yan-ling* 19
- Progress in diagnosis and treatment of medium chain acyl coenzyme A
dehydrogenase deficiency*ZOU Hui, LI Yu-lin, TIAN Li-ping* 22
- Very-long chain acyl coenzyme A
dehydrogenase deficiency*LYU Yong-fen, HAN Lian-shu* 25
- Fatty acid oxidation disorders and
cardiomyopathy*FU Li-jun, CHEN Hao* 29

ORIGINAL CONTRIBUTION

Clinical and genetic variation analysis of 97 patients with Duchenne muscular dystrophy	HE Ying-zhong, HAN Feng, WANG Ji-wen, et al	33
Efficacy and safety of tocilizumab on refractory systemic onset juvenile idiopathic arthritis: observation on 16 cases	GENG Ling-ling, MIAO Feng, ZHOU Yang, et al	37
Analysis of diagnosis of 5 children with suspected neuronal ceroid lipofuscinosis	SHEN Wen-wen, ZHANG Li-ping, HAO Jie, et al	41
Clinical analysis of children with cerebral palsy complicated by microcephaly in Chengdu	MA Dan, WANG Qiu, LUO Rong, et al	46

SHORT ORIGINAL CONTRIBUTION

Clinical features and gene analysis of 4 cases of Shwachman-Diamond syndrome in children	ZHOU Jin, GUO Shu, WANG Guo-li, et al	50
Primary intestinal lymphangiectasia in 5 infants: An analysis of the clinical features and the literature review	YAN Kun-long, CHENG Wei-xia, LIAN Min, et al	53
Clinical report of 2 cases of early-onset epileptic encephalopathies related to KCNQ2 gene mutation of potassium channel	HU Chun-hui, SUN Dan, HU Jia-sheng, et al	56
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis caused by NTRK1 gene mutation: A report of one case and the literature review	GE Hai-xia, JIN Zhong-qin, WU Qing-bin, et al	59

REVIEW

Research progress in childhood joint attention	LI Wen-qian, CHENG Qian	62
Research progress in the treatment of tuberous sclerosis with rapamycin and its ramification ...	ZHANG Shi-min, QIN Jiong	67
Research progress in the role of nuclear factor kappa B in the pathogenesis of inflammatory bowel disease	WANG Gui-na, MAO Zhi-qin	71

CASE REPORT

Moyamoya disease with EEG re-build complicated by transient ischemic attack in children: A report of 2 cases	YANG Bing-zhu, TIAN Mao-qiang, ZHANG Gui-ping, et al	74
2p deletion syndrome: A report of one case and the literature review	GUO Ying-ying, WANG Ju-li, CAO Hong-tao	76
One case of epilepsy related to PCDH19 gene mutation	SHI Kai-li, LI Rui-fang, ZHANG Lin-xia, et al	79

CONTINUING MEDICAL EDUCATION COLUMN		32
-------------------------------------------	--	----

Executive Members of Editorial Committee: HAN Lian-shu

Duty Editor: CHEN Jie



易坦静® 氨溴特罗口服溶液

【适应症】

用于治疗急、慢性呼吸道疾病(如急、慢性支气管炎、支气管哮喘、肺气肿等)引起的咳嗽、痰液粘稠、排痰困难、喘息等。

【不良反应】

1. 精神神经系统：偶见头痛、手颤、嗜睡、不安、头晕、失眠、兴奋、四肢发麻等。
2. 循环系统：偶见心悸、心动过速、血压升高、心律不齐等。
3. 过敏症：偶见过敏性皮疹，且在部分特异体质患者中，可发生全身性过敏，表现为瘙痒、支气管痉挛、低血压、虚脱等，此时应停药。
4. 其它：偶见ALT、AST升高、倦怠、胃肠不适等。

【禁忌】

肥厚型心肌病患者；对本品过敏者禁用。

国药准字H20040317



仙达安® 盐酸西替利嗪口服溶液

【适应症】

季节性过敏性鼻炎、常年性过敏性鼻炎、过敏性鼻炎及过敏性鼻炎引起的瘙痒和荨麻疹的对症治疗。

【不良反应】

1. 自主神经系统：厌食、潮红、流涎增多、尿潴留。
2. 心血管：心衰、高血压、心慌、心动过速。
3. 中枢和外周神经系统：异常共济失调、共济失调、迷乱、发声困难、感觉过敏、多动、肌张力过高、感觉迟钝、腿抽筋、偏头痛、脊髓炎、瘫痪、感觉异常、上睑下垂、晕厥、震颤、抽搐、眩晕、视野缺损。(详见说明书)

【禁忌】

禁用于对本品的任何成份或羟嗪过敏者。

国药准字H20093320

妈咪爱® 枯草杆菌二联活菌颗粒

妈妈的爱，呵护一代又一代 ——专为儿童设计的益生菌制剂



【适应症】

消化不良、食欲不振、营养不良，肠道菌群紊乱引起的腹泻、便秘、腹胀、肠道内异常发酵、肠炎，使用抗生素引起的肠粘膜损伤等症。

【不良反应】

极罕见有服用本品腹泻次数增加的现象，停药后可恢复。

【禁忌】

对本品过敏者禁用。

国药准字 S20020037



北京韩美药品有限公司
Beijing Hanmi Pharm. Co., Ltd.

地址：北京市顺义区天竺空港工业区A区天柱西路10号
电话：800-810-1156 400-650-5676 邮编：101312
传真：010-80486567 网址：http://www.bjhanmi.com.cn

京药广审(文)第2018040110号
本广告仅供医学药学专业人士阅读