

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

ISSN 1005-2224

CN 21-1333/R



QK2030840

中国实用儿科杂志[®]

ZHONGGUO SHIYONG ERKE ZAZHI

2020年7月 第35卷 第7期

CHINESE
JOURNAL
OF
PRACTICAL
PEDIATRICS

Volume 35 Number 7
July 2020



亿活[®] BIOFLOR[®]
布拉氏酵母菌散

历久弥新 专业守护

用于治疗成人和儿童腹泻，及肠道菌群失调所引起的腹泻症状

- 真菌制剂 独有菌株
- 法国品牌 机制明确
- 冻干工艺 常温保存
- 果味散剂 儿童适用

布拉氏酵母菌 **CNCM I-745**

本广告仅供医学药学专业人士阅读
禁忌、不良反应、注意事项详见说明书，请按医生处方购买和使用。
进口注册证号：S20150051 粤药广审（文）第 201911040 号



ISSN 1005-2224



0.7>

771005222209

万方数据

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35卷 第7期 2020年7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

实用医学杂志社
(实用医学音像出版社)
110001, 沈阳市和平区南京南街9号
网址: www.zgsyz.com

社长兼总编辑

翟城

编辑

《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: zgsytek@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
110013, 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

述评

- 警惕容易被误诊的遗传代谢病 陈哲晖, 杨艳玲 497
- 重视容易被误诊的内分泌疾病 巩纯秀, 李乐乐 502

全民健康助力全面小康·专题笔谈

容易被误诊的罕见遗传代谢病与内分泌疾病

- 常以癫痫形式发病的遗传代谢病 莫若, 杨艳玲, 张尧 506
- 可导致孤独症谱系障碍的肉碱缺乏症 刘玉鹏, 秦炯 510
- 被误诊为癫痫的先天性高胰岛素血症 张亚男, 张会丰 514
- 疑似脑性瘫痪的遗传代谢病 丁昌红, 代丽芳 518
- 以心血管疾病就诊的先天代谢性疾病 闫辉 522
- 以脂肪肝为临床表现的脂肪酸氧化代谢病 陈晓红 525
- 易被误诊为肝炎的遗传代谢性肝病 朱世殊, 董漪 528
- 易被误诊为睾丸肿瘤的肾上腺残余瘤 李燕虹 532
- 被误诊为垂体瘤并手术的原发性
甲状腺功能减退症 李桂梅, 马雪, 张书乐, 等 536

论著

GCHI 基因变异致儿童多巴反应性肌张力障碍

- 21例临床和遗传学分析 代丽芳, 丁昌红, 方方, 等 540
- 儿童期起病的男性系统性红斑狼疮
患儿30例临床特征分析 张宇, 唐雪梅, 汪利, 等 547
- 儿童溃疡性结肠炎Yes相关蛋白
表达及其临床意义 叶晓琳, 吴捷, 孙梅 552
- 晚发型Dravet综合征15例患儿
临床表型及预后研究 许小菁, 杨莹, 牛雪阳, 等 557
- 小儿大肠埃希菌脑膜炎
57例临床特点分析 米芋枚, 袁天明, 陈理华, 等 562

综述

- 儿科营养风险筛查工具应用进展 吴莉娟, 李中跃 567

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

病例报告

- PCDH12 基因突变相关癫痫伴严重发育迟缓 小头畸形 颅内钙化 1 例报告 … 王龙飞, 胡春辉, 王 华 571
4p15.2 缺失综合征 1 例报告及文献复习 …………… 王萌萌, 王莉莉, 曹洪涛, 等 574

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(7)答案 …………… 551

本期广告目次 …………… 556

关于“小儿碳酸钙 D₃ 颗粒有奖征文”活动的通知见本期彩页

金振口服液有奖征文活动通知见本期彩页

“共助成长·共创未来”——“第十一届金磊儿科内分泌中青年医师成长科研基金”征文通知见本期彩页

力欣奇继续医学教育园地见本期彩页

本刊稿约见本卷第 1 期彩页

Chinese Journal of Practical Pediatrics

Monthly Established in 1986 Vol. 35 No.7 Jul. 6, 2020

Responsible Institution

National Health Commission of
the People's Republic of China

Sponsors

Chinese Medical Doctor Association
China Medical University

Publishing

Publishing House of Journals and
Audiovisuals of Practical Medicine
9 South Nanjing Street, Shenyang, 110001
<http://www.zgsyz.com>

President and Editor-in-chief

ZHAI Cheng

Editing

Editorial Department 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 Department 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

EDITORIAL

- Paying attention to the inherited metabolic disorders
which are easily misdiagnosed ... *CHEN Zhe-hui, YANG Yan-ling* 497
- Paying attention to the endocrine disorders
easily misdiagnosed *GONG Chun-xiu, LI Le-le* 502

NATIONAL HEALTH ASSISTING ALL-ROUND WELL-OFF · SYMPOSIUM

- Rare inherited metabolic diseases and endocrine diseases easily misdiagnosed
- Epilepsy as the main manifestation of inherited
metabolic diseases *MO Ruo, YANG Yan-ling, ZHANG Yao* 506
- Autism spectrum disorders caused by
carnitine deficiency *LIU Yu-peng, QIN Jiong* 510
- Congenital hyperinsulinemia
misdiagnosed as epilepsy ... *ZHANG Ya-nan, ZHANG Hui-feng* 514
- Metabolic and genetic disorders
mimicking cerebral palsy *DING Chang-hong, DAI Li-fang* 518
- Congenital metabolic diseases with
cardiovascular diseases *YAN Hui* 522
- Fatty acid oxidation disorders presented as
fatty liver *CHEN Xiao-hong* 525
- Genetic metabolic liver disease easily
misdiagnosed as hepatitis *ZHU Shi-shu, DONG Yi* 528
- Testicular adrenal rest tumor easily misdiagnosed as
testicular tumors *LI Yan-hong* 532
- Primary hypothyroidism misdiagnosed as pituitary tumor to
be operated on *LI Gui-mei, MA Xue, ZHANG Shu-le, et al* 536

ORIGINAL CONTRIBUTION

- Clinical and genetic analysis of twenty-one Chinese children with
dopa-responsive dystonia due to *GCHI* gene
variation *DAI Li-fang, DING Chang-hong, FANG Fang, et al* 540
- Clinical characteristics of thirty male childhood-onset systemic
lupus erythematosus ... *ZHANG Yu, TANG Xue-mei, WANG Li, et al* 547
- Expression and clinical significance of Yes-related protein in
pediatric ulcerative colitis *YE Xiao-lin, WU Jie, SUN Mei* 552
- Phenotype and prognosis study of fifteen patients with late-onset
Dravet syndrome ... *XU Xiao-jing, YANG Ying, NIU Xue-yang, et al* 557

Clinical characteristic of *E. coli* meningitis in
fifty-seven cases *MI Yu-mei, YUAN Tian-ming, CHEN LI-hua, et al* 562

REVIEW

Advances in the application of screening tools for nutritional risk in children *WU Li-juan, LI Zhong-yue* 567

CASE REPORT

One case report of *PCDH12* gene mutation-related epilepsy combined with severe development
retardation, microcephalia and intracranial calcification *WANG Long-fei, HU Chun-hui, WANG Hua* 571
Wolf-Hirschhorn syndrome in one case and the literature review ... *WANG Meng-meng, WANG Ju-li, CAO Hong-tao, et al* 574

CONTINUING MEDICAL EDUCATION COLUMN 551

Executive Members of Editorial Committee: *YANG Yan-ling*
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、过敏性结膜炎及过敏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2020020063号
本广告仅供医学药学专业人士阅读