

中国实用儿科杂志[®]

ZHONGGUO SHIYONG ERKE ZAZHI

2021年7月 第36卷 第7期

CHINESE
JOURNAL
OF
PRACTICAL
PEDIATRICS

Volume 36 Number 7

July 2021



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: SJ20150051 粤药广审(文)第(250711-01016)号



ISSN 1005-2224



07>

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 36 卷 第 7 期 2021 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

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.zgpayz.com
E-mail: zgpayek@163.com

主 编
薛辛东
编辑部主任
吴洋意
广告发布登记
编号:(沈02)市监广登设字
[2020]第3000031号
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

原发性免疫缺陷病:从消化系统病症开始认识 胡 坚 481

党为人民谋健康的 100 年·专题笔谈

以消化道病症为主要表现的原发性免疫缺陷病

- 儿童原发性免疫缺陷病与炎症性肠病 林 毅, 张秋业 485
出生免疫错误相关的肝脾问题 杨 曦, 唐雪梅 490
伴胃肠结构畸形的原发性免疫缺陷病 谷 雨, 孙金峤 494
慢性腹泻与原发性免疫缺陷病 何庭艳, 杨 军 497

论 著

过敏性紫癜患儿血清高迁移率

族蛋白 B1 表达及意义 阮小霞, 罗 冲, 安云飞, 等 503

局灶运动抑制性发作 5 例患儿

临床特征及脑电图分析 王诗雨, 赵 纶, 李 婷, 等 508

叶酸和维生素 B12 与孤独症谱系障碍儿童

症状和发育水平相关性研究 蔡小凡, 郭 敏, 刘李燕, 等 514

胰胆管发育异常合并儿童胰腺炎

21 例临床分析 贾倩茹, 郭 静, 孙 梅 518

遗传性痉挛性截瘫 31 型一家系临床特征和

REEP1 基因突变分析 胡青青, 苏堂枫, 徐三清 523

婴儿期发病 Lesch-Nyhan 综合征 4 例

临床表现及 HPRT1 基因突变分析

并文献复习 王 琪, 韩 琳, 王 妍, 等 527

婴儿睡眠问题及影响因素分析

纵向研究 周子琦, 李 正, 叶 亚, 等 533

短篇论著

G 蛋白偶联雌激素受体与孤独症

谱系障碍相关性分析 赵艳玲, 李淑娜, 姜 莹, 等 538

PI3Kδ 过度活化综合征一家系

研究并文献复习 韩巧贝, 杨 军, 何庭艳 542

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

综述

- 肌阵挛肌张力障碍综合征临床及遗传学研究进展 田小娟,丁昌红 545
神经干细胞增殖在小儿先天神经管畸形发生发展中的作用 付佳琳,顾卉,袁正伟 551

病例报告

- Tay-Sachs 病 1 例 吴沪军,花奕,张卫琴,等 555
DiGeorge 综合征合并幼年特发性关节炎 1 例并文献复习 蒋丽君,潘杰,戎贊华,等 558

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 541

本期广告目次 513

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. 36 No.7 Jul. 6, 2021

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>

Editor-in-chief

ZHAI Cheng

Editoring

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>

Director of Editorial Committee

XUE Xin-dong

Director of Editorial Department

WU Yang-ji

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

- Primary immunodeficiency: Starting from
digestive system disease HU Jian 481

A CENTURY OF COMMITMENT TO PEOPLE'S HEALTH

BY THE COMMUNIST PARTY OF CHINA

- Primary immunodeficiency with digestive symptoms as main manifestations
Primary immunodeficiency disease and inflammatory
bowel disease in children LIN Yi, ZHANG Qiu-ye 485
Problems of liver and spleen related to
inborn error of immunity YANG Xi, TANG Xue-mei 490
Primary immunodeficiency with malformation of
gastrointestinal structure GU Yu, SUN Jin-qiao 494
Chronic diarrhea and primary
immunodeficiency HE Ting-yan, YANG Jun 497

ORIGINAL CONTRIBUTION

- Expression and significance of serum high mobility group
protein box 1 in Henoch-Schönlein
purpura patients RUAN Xiao-xia, LUO Chong, AN Yun-fei, et al 503
Clinical features and electroencephalographic
characteristics of focal inhibitory
motor seizure WANG Shi-yu, ZHAO Xuan, LI Ting, et al 508
Relationship of folate and vitamin B12 with symptoms and
mental development of children with autism
spectrum disorder CAI Xiao-fan, GUO Min, LIU Li-yan, et al 514
Clinical analysis of 21 cases of pancreaticobiliary
malformation complicated with children's
pancreatitis JIA Qian-ru, GUO Jing, SUN Mei 518
Clinical features of hereditary spastic paraparesis
type 31 and analysis of REEP1
gene mutation HU Qing-qing, SU Tang-feng, XU San-qing 523
Clinical manifestations of 4 cases of Lesch-Nyhan syndrome with
onset at infancy and analysis of HPRT1 gene mutation and the
literature review WANG Jun, HAN Lin, WANG Yan, et al 527

Longitudinal study of infant sleep problems and their influencing factors ZHOU Zi-qi, LI Zheng, YE Ya, et al 533

SHORT ORIGINAL CONTRIBUTION

- Analysis of the relationship between G protein coupled estrogen receptor and autism spectrum disorder ZHAO Yan-ling, LI Shu-na, JIANG Ying, et al 538
PI3Kδ hyperactivity syndrome—a familial research and review of literature HAN Qiao-bei, YANG Jun, HE Ting-yan 542

REVIEW

- Clinical and hereditary research progress in myoclonus-dystonia syndrome TIAN Xiao-juan, DING Chang-hong 545
Role of neural stem cell proliferation in the development of congenital neural tube defects in children FU Jia-lin, GU Hui, YUAN Zheng-wei 551

CASE REPORT

- Report of one case of Tay-Sach's disease WU Hu-jun, HUA Yi, ZHANG Wei-qin, et al 555
One case of DiGeorge syndrome combined with juvenile idiopathic arthritis and literature review JIANG Li-jun, PAN Jie, RONG Zan-hua, et al 558

CONTINUING MEDICAL EDUCATION COLUMN 541

Executive Members of Editorial Committee: HU Jian

Duty Editor: CHEN Jie



易安平® 吸入用盐酸氨溴索溶液

【适应症】

用于急慢性呼吸道疾病，如急慢性支气管炎、肺炎等引起的痰液粘稠、排痰困难。

【不良反应】

常见(<10%~≥1%)：味觉紊乱、恶心、口腔麻木、咽喉麻木。不良反应请详见说明书。

【禁 忌】

对本品的主要成分(盐酸氨溴索)或是其他组分有过敏的患者禁用。

【注意事项】

详见说明书。

国药准字 J20190023



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】

- 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。
- 循环系统：偶见心悸、心动过速、血压升高、心律不齐等。
- 过敏症：偶见过敏性皮疹，且在部分特异体质患者中，可能发生全身性过敏，表现为瘙痒、支气管痉挛、低血压、虚脱等，此时应停药。
- 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。

【注意事项】

详见说明书。

国药准字 H20040317



仙达乐® 盐酸左西替利嗪口服溶液

【适应症】

荨麻疹、过敏性鼻炎、湿疹、皮炎、皮肤瘙痒症等。

【不良反应】

嗜睡、疲劳、乏力和尿潴留与盐酸左西替利嗪应用相关。

【禁 忌】

对左西替利嗪、西替利嗪或其他哌嗪类衍生物，以及本品其他辅料过敏者禁用。

肾病晚期患者($CL_{CR} < 10 \text{ ml/min}$)和透析患者禁用。

6~11岁肾功能损害儿童患者禁用。

【注意事项】

详见说明书。

国药准字 H20183008



京药广审(文)第230201-00813号
本广告仅供医学药学专业人士阅读



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>