

中华医学会系列杂志

ISSN 0578-1310

CN 11-2140/R

中华儿科杂志[®]

ZHONGHUA ERKE ZAZHI

2011年6月 第49卷 第6期

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Volume 49 Number 6

June 2011



中华医学会
CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 0578-1310



万方数据

中华儿科杂志®

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

月刊 1950年7月创刊 第49卷 第6期 2011年6月2日出版

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
中华儿科杂志编辑委员会
100710,北京市东四西大街42号
电话:(010)85158220
传真:(010)85158359
Email:cjp@cma.org.cn
http://www.cmaped.org.cn
http://www.medline.org.cn

总编辑
杨锡强

编辑部主任
李贵存

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)85158184
Email:office@cma.org.cn

广告代理
北京华康广告公司
100710,北京市东四西大街42号
电话(传真):(010)85158184
Email:hua_kang@vip.163.com

广告经营许可证
京东工商广字第8003号

印刷
北京京华虎彩印刷有限公司

发行
范围:公开
国内:北京报刊发行局
国外:中国国际图书贸易总公司
(北京399信箱,100044)
代号M92

订购
全国各地邮政局
邮发代号 2-62

邮购
中华医学会杂志社出版发行部
100010,北京东四邮局100010-58信箱
电话:(010)85158299,85158339
Email:info@cma.org.cn

定价
每期13.00元,全年156.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 0578-1310
CN 11-2140/R

2011年版权归中华医学会所有

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,可向中华医学会杂志社出版发行部调换

目次

述评

儿童性早熟诊断和治疗中应该重视的问题 ... 梁雁 应艳琴 罗小平 401

专论

关注新生儿母源性疾病 封志纯 405

全国实施麻疹疫苗强化免疫接种的重大意义 朱启镨 408

遗传疾病研究

脊髓性肌萎缩症三例及其家系的基因

突变分析 都娟 瞿宇晋 熊晖 等 411

X-连锁淋巴细胞异常增生症一例及其家系

基因和蛋白表达研究 杨曦 王晶 安云飞 等 416

标准·方案·指南

先天性甲状腺功能减低症诊疗共识

..... 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组

中华预防医学会儿童保健分会新生儿疾病筛查学组 421

综述

先天性肾病综合征的分子遗传学研究新进展

..... 张宏文 王芳 丁洁 425

论著

儿童体位性心动过速综合征美托洛尔和

盐酸米多君治疗118例报告 张凤文 廖莹 李雪迎 等 428

卡维地洛和黄芪对心力衰竭兰尼碱

受体的作用 李荣 张琴 易岂建 433

出生时抗氧化维生素及重金属水平对两岁

幼儿智力发育影响的相关分析 李廷玉 张莹 魏小平 等 439

人神经前体细胞移植治疗新生儿获得性

脑损伤的临床观察 梁佐 刘卫鹏 屈素清 等 445

专家点评 陈超 450

临床研究与实践

45,X/46,XY 嵌合型伴性发育障碍五例分析	常国营 董治亚 王伟 等	451
黏多糖病Ⅶ型一例分析	黄永兰 李社勇 赵小媛 等	455
中国川崎病患者并发冠状动脉病变高危因素的 Meta 分析	赵丽丽 王一彪 索琳	459

病例报告

伴先天性甲状腺功能减低症的威廉斯综合征二例	童凡 杨建滨 杨茹莱 等	468
Wolfram 综合征一例	林宏华 华山 吴成 等	470
屈曲指-关节炎-髌内翻-心包炎综合征一例	李小琳 刘玉玲 付四毛	471
血浆置换联合肝移植治疗儿童肝衰竭一例	莫国生 张金龙 吴子龙	473
小肠血管瘤一例	史长松 李歌 王彦利 等	474

病案教学

不同遗传型 Alport 综合征的产前基因诊断	张宏文 王芳 杨慧霞 等	477
-------------------------------	--------------	-----

作者须知

《中华儿科杂志》栏目变更通知		424
关于使用《中华儿科杂志》网上投稿、审稿系统的通知		467

会议·征文·消息

儿童细支气管炎防治学术研讨会征文通知		404
2011 年全国儿科肾脏病热点问题研讨会征文通知		410
2011 年全国儿科风湿性疾病诊治专题研讨会征文通知		420
小儿急性呼吸道感染诊治指南系列解读研讨学习班通知		438
儿童保健继续医学教育高级学习班通知		438
中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组第 11 届学术会议征文暨 儿科内分泌遗传代谢专科医师高级培训班报名通知		454
中华医学会第十六次全国儿科学术大会征文通知		458
第十六届全国儿童心血管病学术会议征文通知		476
《中华儿科杂志》亿活杯有奖征文通知		476
《中华儿科杂志》百利儿科科研基金招标通知		479

《中华儿科杂志》第十三届编辑委员会成员名单		480
-----------------------------	--	-----

本刊稿约见本卷第 1 期第 79 页

执行编委 王慕逖 责任编辑 江澜 责任排版 邓小丽
英文摘要审校 照日格图

欢迎登录本刊网站：
<http://www.cmaped.org.cn>
开放浏览，免费下载

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Monthly Established in July 1950 Volume 49, Number 6 June 2, 2011

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 Pediatrics
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel: 0086-10-85158220
Fax: 0086-10-85158359
Email: cjp@cma.org.cn
http://www.cmaped.org.cn
http://www.medline.org.cn

Editor-in-Chief

YANG Xi-qiang (杨锡强)

Managing Director

LI Gui-cun (李贵存)

Publishing

Chinese Medical Journals
Publishing House Co., Ltd.
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel (Fax): 0086-10-85158180
Email: office@cma.org.cn

Printing

Beijing Jinghua Hucais
Printing Co., Ltd.

Overseas Distributor

China International Book
Trading Corporation
P. O. Box 399, Beijing 100044, China
Code No. M92

Mail-Order

Publishing & Circulation
Section, Publishing House,
Chinese Medical Association
Mail-box No. 100010-58, Dongsi
Post Office, Beijing 100010, China
Tel: 0086-10-85158299, 85158339
Email: info@cma.org.cn

CSSN

ISSN 0578-1310
CN 11-2140/R

Copyright © 2011 by the
Chinese Medical Association

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

CONTENTS IN BRIEF

Editorial

- On the diagnosis and treatment of precocious puberty in children** 401
LIANG Yan, YING Yan-qin, LUO Xiao-ping

Special Article

- Pay attention to neonatal diseases of maternal origin** 405
FENG Zhi-chun
- Great importance of supplementary immunization activity of
measles vaccine in China** 408
ZHU Qi-rong

Studies on Inherited Endocrine and Metabolic Disease

- Mutation analysis of SMN1 gene in patients with spinal
muscular atrophy** 411
DU Juan, QU Yu-jin, XIONG Hui, et al
- Genetic and proteinic analysis of a Chinese boy with X-linked
lymphoproliferative disease and his maternal relatives** 416
YANG Xi, WANG Jing, AN Yun-fei, et al

Standard/Protocol/Guideline

- Consensus statement on the diagnosis and management of
congenital hypothyroidism** 421
*The Subspecialty Group of Endocrinologic, Hereditary and Metabolic Diseases,
The Society of Pediatrics, Chinese Medical Association
Group for Newborn Screening, Society of Child Health,
Chinese Preventive Medicine Association*

Review

- Updates on the molecular genetics of congenital nephrotic syndrome** 425
ZHANG Hong-wen, WANG Fang, DING Jie

Original Article

- Therapies for postural tachycardia syndrome in children** 428
ZHANG Feng-wen, LIAO Ying, LI Xue-ying, et al
- Effect of carvedilol and Radix astragali on ryanodine
receptor in heart failure in mice** 433
Li Rong, ZHANG Qin, YI Qi-jian
- Impact of antioxidant vitamins and heavy metal levels at birth on
neurodevelopment of children assessed at two years of age** 439
Li Ting-yu, ZHANG Xuan, WEI Xiao-ping, et al
- Treatment of newborns with severe injured brain with
transplantation of human neural precursor cells** 445
LUAN Zuo, LIU Wei-peng, QU Su-qing, et al
- Expert's Comment** 450
CHEN Chao

Clinical Research and Practice

Association of 45,X/46,XY mosaicism with disorders of sex development: the clinical analysis of 5 cases	451
<i>CHANG Guo-ying, DONG Zhi-ya, WANG Wei, et al</i>	
Mucopolysaccharidosis VII: report of a case and review of the literature	455
<i>HUANG Yong-lan, LI She-yong, ZHAO Xiao-yuan, et al</i>	
Meta-analysis of the risk factors for coronary artery lesion secondary to Kawasaki disease in Chinese children	459
<i>ZHAO Li-li, WANG Yi-biao, SUO Lin</i>	

Case Report

Williams syndrome complicated with congenital hypothyroidism in two cases	468
<i>TONG Fan, YANG Jian-bin, YANG Ru-lai, et al</i>	
Wolfram syndrome: report of one case	470
<i>LIN Hong-hua, HUA Shan, WU Cheng, et al</i>	
Camptodactyly-Arthropathy-Coxa-Vara-Pericarditis syndrome: a case report	471
<i>LI Xiao-lin, LIU Yu-ling, FU Si-mao</i>	
Plasma exchange combined with liver transplantation treatment in a child with liver failure	473
<i>MO Guo-sheng, ZHANG Jin-long, WU Zi-long</i>	
Clinical characteristics and diagnosis of small intestine hemangioma in children	474
<i>SHI Chang-song, LI Ge, WANG Yan-li, et al</i>	

Teaching by Case Studies

Prenatal gene diagnosis of different genetic types of Alport syndrome	477
<i>ZHANG Hong-wen, WANG Fang, YANG Hui-xia, et al</i>	

Members of the Thirteenth Editorial Board of Chinese Journal of Pediatrics	480
---	-----