

中华医学会系列杂志



QK1852316

中华儿科杂志®

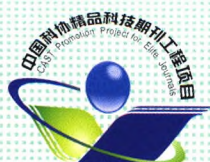
ZHONGHUA ERKE ZAZHI

2018年11月 第56卷 第11期

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Volume 56 Number 11

November 2018



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 0578-1310



9 770578 131185

中华儿科杂志[®]

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

月刊 1950年7月创刊 第56卷 第11期 2018年11月2日出版



本刊微信

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

杜军保

编辑部副主任

李伟

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)85158180

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

广告发布登记号

京东工商广登字20170015号

印刷

北京科信印刷有限公司

发行

范围:公开

国内:中国邮政集团公司北京

报刊发行局

国外:中国国际图书贸易集团

有限公司

(北京399信箱,100044)

代号M92

订购

全国各地邮政局

邮发代号 2-62

零售

中华医学会杂志社发行部

网站:www.medline.org.cn

微信:微信公众号“青医汇”

Email:info@cma.org.cn

电话:010-85158388,85158299

定价

每期28.00元,全年336.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 0578-1310

CN 11-2140/R

2018年版权归中华医学会所有

未经授权,不得转载、摘编本刊文章,不得使用本刊的版式设计

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,请向中华医学会杂志社发行部调换

目次

述评

儿科医生应提高对智力障碍儿童的

诊断治疗及管理能力的研究 秦炯 801

重视儿童智力障碍或全面发育迟缓的病因学诊断 尹飞 804

标准·方案·指南

儿童智力障碍或全面

发育迟缓病因诊断

策略专家共识 中华医学会儿科学分会神经学组 806

中国医师协会神经内科学分会儿童神经疾病专业委员会

神经系统疾病研究

儿童交替性偏瘫的基因型

与表型相关性 李淑品 张月华 杨小玲等 811

PRRT2基因突变良性婴儿癫痫家系临床

特征及遗传学特点 陈春红 吴沪生 王晓慧等 818

KCNT1基因变异导致的早发性癫痫脑病

患儿遗传学和临床分析 陈岩 包新华 章清萍等 824

SLC16A2基因突变致Allan-Herndon-Dudley

综合征一家系 唐玉琳 彭镜 熊娟等 829

论著

中国儿童15项常用临床检验指标的生物

参考区间研究 钟旭辉 丁洁 周建华等 835

临床研究与实践

Kabuki综合征临床和实验室特点

及基因诊断 王红梅 王晓慧 吴沪生等 846

非酒精性脂肪性肝病儿童肠道菌群

特异性的变化 凌剑蓉 章殷捷 张智慧等 850

G蛋白信号调节因子2基因C1114G

多态性与儿童血管迷走性

晕厥的相关性研究 陈婷婷 黄玉娟 王健怡等 856

肠内营养对儿童误吞后上消化道损伤的

疗效分析 唐鲁静 楼金环 余金丹等 861

影响Turner综合征患儿生长激素疗效的相关因素分析 李婕 吴薇 梁雁等 866

病例报告

福山型先天性肌营养不良患儿的脑电图表现二例 杨海坡 王硕 杨志仙等 871

PTEN基因突变致精神发育迟缓合并巨头畸形一例 王怡 李春阳 刘春雪等 873

儿童结肠粒细胞肉瘤一例 廖伟伟 宫幼喆 朱丹等 874

婴儿肝功能衰竭综合征2型一例 郑玉灿 李玫 郭红梅 876

综 述

医患共同决策在儿科中的应用进展 尤丛蕾 齐建光 姚弥 878

临床研究方法学园地

浅析基于现有数据开展真实世界临床研究 曾琳 李楠 赵一鸣 823

编辑部公告

《中华儿科杂志》2019年开设“继续医学教育园地”栏目的公告 803

谨防非法网站冒用本刊名义进行征稿、收费的声明 828

第三届中华医学百篇优秀论文(儿科专业)结果公告 849

征订启事

《中华儿科杂志》2019年征订开启 817

作者须知

关于中华医学会系列杂志投稿网址的声明 855

会议·征文·消息

《中华儿科杂志》2018年指南巡讲(南昌站)会议通知 834

本刊稿约见本卷第1期第79页和第7期第559页

执行编委 林庆 责任编辑 李伟 刘瑾 责任排版 李杨

英文摘要审校 照日格图 本期策划 秦炯 李伟

欢迎登陆本刊网站
<http://www.cmaped.org.cn>

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Monthly Established in July 1950 Volume 56, Number 11 November 2, 2018

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

Du Junbao(杜军保)

Deputy Managing Director

Li Wei(李伟)

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 kexin Printing
Co., Ltd.

Overseas Distributor

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

Retail

Customer Service Department,
Publishing House, Chinese
Medical Association
<http://www.medline.org.cn>
WeChat: cmayouth
Email:info@cma.org.cn
Tel:0086-10-85158388, 85158299

CSSN

ISSN 0578-1310
CN 11-2140/R

Copyright © 2018 by the Chinese Medical Association

No content published by the journals of
Chinese Medical Association may be
reproduced or abridged without
authorization. Please do not use or copy
the layout and design of the journals
without permission.

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

CONTENTS IN BRIEF

Editorial

- Pediatricians should improve the ability of diagnosis and management of children with intellectual disabilities** 801
Qin Jiong
- Pay attention to the etiological diagnosis of children with intellectual disability or global developmental delay** 804
Yin Fei

Standard/Protocol/Guideline

- Experts' consensus on the diagnostic strategies of etiology for intellectual disability or global developmental delay in children** 806
*The Subspecialty Group of Neurology, Chinese Society of Pediatrics,
Chinese Medical Association*
Project Expert Group of Childhood Neuropathy, China Neurologist Association

Study on Nervous System Disease

- Genotype-phenotype correlation in patients with alternating hemiplegia of childhood** 811
Li Shupin, Zhang Yuehua, Yang Xiaoling, et al
- Clinical characteristics and genetic features of benign infantile epilepsy with PRRT2 mutation** 818
Chen Chunhong, Wu Husheng, Wang Xiaohui, et al
- Genetic and clinical analysis of children with early-onset epilepsy encephalopathy caused by KCNT1 gene mutation** 824
Chen Yan, Bao Xinhua, Zhang Qingping, et al
- A family with Allan-Herndon-Dudley syndrome due to SLC16A2 gene mutation** 829
Tang Yulin, Peng Jing, Xiong Juan, et al

Original Article

- A multicenter study of reference intervals for 15 laboratory parameters in Chinese children** 835
Zhong Xuhui, Ding Jie, Zhou Jianhua, et al

Clinical Research and Practice

- Clinical and laboratory characteristics and genetic diagnosis of Kabuki syndrome** 846
Wang Hongmei, Wang Xiaohui, Wu Husheng, et al
- Specific changes of intestinal microflora in children with nonalcoholic fatty liver disease** 850
Ling Jianrong, Zhang Yinjie, Zhang Zhihui, et al
- Association between C1114G polymorphism in the regulator of G protein signaling 2 and vasovagal syncope in children** 856
Chen Tingting, Huang Yujuan, Wang Jianyi, et al
- Effect of enteral nutrition on accidental upper gastrointestinal injury in children** 861
Tang Lujing, Lou Jingan, Yu Jindan, et al

Analysis of the influencing factors of recombinant human growth hormone effect in the children with Turner syndrome 866
Li Jie, Wu Wei, Liang Yan, et al

Case Report

Electroencephalogram of two patients with Fukuyama congenital muscular dystrophy 871
Yang Haipo, Wang Shuo, Yang Zhixian, et al

PTEN mutation in a patient with developmental delay and macrocephaly 873
Wang Yi, Li Chunyang, Liu Chunxue, et al

Granulocytic sarcoma of the colon in a child 874
Liao Weiwei, Gong Youzhe, Zhu Dan, et al

Infantile liver failure syndrome type 2 876
Zheng Yucan, Li Mei, Guo Hongmei

Review

Progress in application of shared decision making in pediatrics 878
You Conglei, Qi Jianguang, Yao Mi

迪巧

美国补钙专家

OTC

补钙专家 美国迪巧

三大成长阶段，三种补钙选择

0-3岁婴幼儿用迪巧小儿钙

怀孕妈妈用迪巧成人钙

3岁以上宝宝用迪巧儿童钙

备孕期 孕早期 孕中期 孕晚期

0 1岁 2岁 3岁

3岁 4岁 5岁 6岁

迪巧®



适用成人

适用0-3岁婴幼儿

适用3岁以上儿童

AZ® 美国安士制药有限公司 (生产)

☎ : 400-618-9819

维D钙咀嚼片	【进口药品注册证号】	H20140589	H20140590
小儿碳酸钙D ₃ 颗粒	【进口药品注册证号】	H20130394	H20130396
儿童维D钙咀嚼片	【进口药品注册证号】	H20140573	H20140574

维D钙咀嚼片	国药准字	J20140154
小儿碳酸钙D ₃ 颗粒	国药准字	J20130144
儿童维D钙咀嚼片	国药准字	J20140153

请按药品说明书或在药师指导下购买和使用。禁忌、注意事项及不良反应详见药品说明书，详细处方资料备案，粤药广审(文)第2017120969号

(维D钙咀嚼片)(小儿碳酸钙D₃颗粒)(儿童维D钙咀嚼片)

万方数据

ISSN 0578-1310

CN 11-2140/R

邮发代号: 2-62

国内定价: 28.00元