

中华医学会系列杂志



# 中华儿科杂志®

ZHONGHUA ERKE ZAZHI

2018年6月 第56卷 第6期

## CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Volume 56 Number 6  
June 2018



中华医学会

CHINESE  
MEDICAL  
ASSOCIATION

ISSN 0578-1310



9 770578 131185

0 6 >



# 中华儿科杂志<sup>®</sup>

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

月刊 1950年7月创刊 第56卷 第6期 2018年6月2日出版



官方微信

**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“菁医汇”  
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

### 专论

重视Turner综合征的规范化诊疗 ..... 梁雁 罗小平 401

### 标准·方案·指南

Turner综合征儿科  
诊疗共识 ..... 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组 406  
《中华儿科杂志》编辑委员会

### 内分泌遗传代谢疾病研究

中国1003例甲基丙二酸血症的复杂临床  
表型、基因型及防治情况分析 ..... 刘怡 刘玉鹏 张尧等 414

### 论著

华南部分地区新生儿细菌性脑膜炎  
多中心流行病学研究 ..... 新生儿细菌性脑膜炎多中心  
研究协作组 421

2004至2017年北京地区儿童流行性感冒样  
病例中甲型流行性感冒的流行特征 ..... 王芳 钱渊 邓洁等 429

### 临床研究与实践

谷固醇血症三例的临床、  
基因分析及治疗效果 ..... 房迪 梁黎黎 邱文娟等 435

ABCB11缺陷病同胞共患基因型  
与表型分析并文献复习 ..... 彭小蓉 陆怡 张梅虹等 440

室间隔完整的严重肺动脉瓣狭窄或闭锁  
胎儿心脏介入治疗二例 ..... 庞程程 潘微 张智伟等 445

特发性肺动脉高压患儿心导管检查中发生  
肺动脉高压危象的临床分析 ..... 张陈 朱燕 李强强等 451

### 病例报告

肺不典型类癌致儿童异位促肾上腺  
皮质激素综合征一例 ..... 陈佳佳 曹冰燕 苏畅等 457

甲羟戊酸激酶缺乏症一例 ..... 翁若航 杨军 王宇泓等 459

小婴儿生物素-硫胺素反应性  
基底节病一例 ..... 张培元 刘晓军 张玉琴 462

以双侧基底节区病变为主要表现的 神经纤维瘤病 I 型一例 .....	刘丽英 邹丽萍 王静等	464
儿童铁剂难治性缺铁性贫血一例 .....	蔡耘 李晓峰 孔倩等	466
左心发育不良综合征 Norwood I 期手术术后管理一例 .....	郑志杰 吴秀静 施珊珊等	468

## 综 述

先天性类脂性肾上腺皮质增生症研究进展 .....	陈虹 陈瑞敏	470
微小 RNA 在川崎病中的研究进展 .....	苟若燕 王菲 董湘玉	473
丙型肝炎病毒母婴垂直传播机制及危险因素研究进展 .....	叶文辉 徐翼	477

## 临床研究方法园地

韦恩图在临床研究中的应用 .....	王晓晓 倪凯文 赵一鸣	480
--------------------	-------------	-----

## 编辑部公告

谨防非法网站冒用本刊名义进行征稿、收费的声明 .....		472
------------------------------	--	-----

## 作者须知

关于关键词的标引 .....		461
关于中华医学会系列杂志投稿网址的声明 .....		480

## 会议·征文·消息

2018 年全国新生儿高峰论坛会议通知 .....		405
第五届亚洲遗传代谢病大会暨第十七届全国儿科内分泌遗传代谢病学术会议征文通知 .....		420
《中华儿科杂志》2018 年指南巡讲(郑州站)会议通知 .....		450
《中华儿科杂志》2018 年指南巡讲(包头站)会议通知 .....		456

## 本刊稿约见本卷第 1 期第 79 页

执行编委 罗小平 责任编辑 江澜 责任排版 李杨  
英文摘要审校 照日格图 本期策划 江澜

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 6      June 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

- Pay great attention to the diagnosis and treatment  
of Turner syndrome** ..... 401  
*Liang Yan, Luo Xiaoping*

### Standard/Protocol/Guideline

- Consensus statement on diagnosis and management of  
patients with Turner syndrome in children** ..... 406  
*The Subspecialty Group of Endocrinologic, Hereditary and  
Metabolic Diseases, the Society of Pediatrics,  
Chinese Medical Association*  
*The Editorial Board, Chinese Journal of Pediatrics*

### Studies on Inherited Endocrine and Metabolic Disease

- Heterogeneous phenotypes, genotypes, treatment and  
prevention of 1 003 patients with methylmalonic  
acidemia in the mainland of China** ..... 414  
*Liu Yi, Liu Yupeng, Zhang Yao, et al*

### Original Article

- A multicenter epidemiological study of neonatal bacterial  
meningitis in parts of South China** ..... 421  
*Collaborative Study Group of Neonatal Bacterial Meningitis*
- Epidemiological features of prevalent influenza A viruses  
in children with influenza-like illness during the  
2004–2017 season in Beijing** ..... 429  
*Wang Fang, Qian Yuan, Deng Jie, et al*

### Clinical Research and Practice

- Clinical, molecular genetic analysis, and treatment of  
3 children with sitosterolemia** ..... 435  
*Fang Di, Liang Lili, Qiu Wenjuan, et al*
- Relationship between phenotype and genotype of ABCB11  
deficiency in siblings and literature review** ..... 440  
*Peng Xiaorong, Lu Yi, Zhang Meihong, et al*
- Prenatal interventional therapy in two cases with critical  
pulmonary stenosis or pulmonary atresia  
with intact ventricular septum** ..... 445  
*Pang Chengcheng, Pan Wei, Zhang Zhiwei, et al*
- Pulmonary hypertensive crisis in children with idiopathic  
pulmonary arterial hypertension undergoing cardiac  
catheterization: the risk factors and clinical aspects** ..... 451  
*Zhang Chen, Zhu Yan, Li Qiangqiang, et al*

### Case Report

- Ectopic adrenocorticotrophic hormone syndrome in a girl secondary  
to atypical pulmonary carcinoid tumor** ..... 457  
*Chen Jiajia, Cao Bingyan, Su Chang, et al*

<b>Mevalonate kinase deficiency</b> .....	459
<i>Weng Ruohang, Yang Jun, Wang Yuhong, et al</i>	
<b>Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease</b> .....	462
<i>Zhang Peiyuan, Liu Xiaojun, Zhang Yuqin</i>	
<b>Neurofibromatosis type I manifested as early-onset epileptic encephalopathy and bilateral basal ganglia lesions</b> .....	464
<i>Liu Liying, Zou Liping, Wang Jing, et al</i>	
<b>Iron-refractory iron deficiency anemia in a child</b> .....	466
<i>Cai Yun, Li Xiaofeng, Kong Qian, et al</i>	
<b>Postoperative management of hypoplastic left heart syndrome after Norwood stage I operation</b> .....	468
<i>Zheng Zhijie, Wu Xiujing, Shi Shanshan, et al</i>	

**Review**

<b>Progress in congenital lipid adrenocortical hyperplasia</b> .....	470
<i>Chen Hong, Chen Ruimin</i>	
<b>Research progress of microRNA in Kawasaki disease</b> .....	473
<i>Gou Ruoyan, Wang Fei, Dong Xiangyu</i>	
<b>Research advances in the pathogenesis of mother-to-infant vertical transmission of hepatitis C virus and risk factors</b> .....	477
<i>Ye Wenhui, Xu Yi</i>	



# 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**<sup>®</sup>



通用成人



适用0-3岁婴幼儿



适用3岁以上儿童

AZ<sup>®</sup> 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<sub>3</sub>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<sub>3</sub>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D<sub>3</sub>颗粒)(儿童维D钙咀嚼片)**