

中华医学会系列杂志



# 中华儿科杂志<sup>®</sup>

ZHONGHUA ERKE ZAZHI  
2018年8月 第56卷 第8期

## CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Volume 56 Number 8  
August 2018

CMAA



CHINESE  
MEDICAL  
ASSOCIATION

ISSN 0578-1310





# 中华儿科杂志<sup>®</sup>

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

月刊 1950年7月创刊 第56卷 第8期 2018年8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“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

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

医学会杂志社发行部调换

## 目次

### 述评

更新疾病负担评估观念 重视肺炎链球菌疾病 ..... 姚开虎 561

### 标准·方案·指南

儿童肺炎链球菌性疾病诊治

与防控建议 ..... 中华医学会儿科学分会感染学组

《中华儿科杂志》编辑委员会 564

### 指南解读

2017年新生儿急性呼吸窘迫综合征

蒙特勒诊断标准解读 ..... 郭静雨 陈龙 史源 571

### 感染性疾病研究

2010—2016年北京地区儿童肠道病毒

感染疾病的病原特征分析 ..... 于方圆 朱汝南 邓浩等 575

2016年九家儿童医院肺炎链球菌感染的

临床特征及分离株药物敏感性分析 ..... 方潮 陈学军 周明明等 582

儿童化脓性链球菌致中毒性休克

综合征15例 ..... 华春珍 俞慧 杨林海等 587

### 临床研究与实践

PUF60基因变异致Verheij综合征一例的临床

及分子遗传学分析并文献复习 ..... 梁雁 叶娟 魏虹等 592

儿童甲状腺癌62例临床分析

..... 王嘉丽 任潇亚 倪鑫等 597

神经元蜡样脂褐质沉积病芬兰变异型

二家系的临床特点及遗传学研究 ..... 周知子 李秀珍 程静等 601

儿童伯基特淋巴瘤186例临床特征

及疗效分析 ..... 张梦 金玲 杨菁等 605

椎体软骨发育不良伴免疫调节

异常一例并文献复习 ..... 钟林庆 王琳 宋红梅等 611

ITGB2新发突变致白细胞黏附分子缺陷病的

致病机制研究 ..... 林毅 郑红英 咸雨蔚等 617

DCDC2基因变异致新生儿硬化性胆管炎

二例并文献复习 ..... 黎佳琪 陆怡 丘倚灵等 623

核因子κB2基因突变致普通变异型免疫

缺陷病一例并文献复习 ..... 罗明珠 徐涛 薛秀红等 628

## 病例报告

- 应用利伐沙班有效控制学龄前儿童血栓风暴一例 ..... 马静瑶 张鑫 李晓峰等 633
- 一种新的CFTR基因复合杂合变异导致囊性纤维化一例 ..... 李志川 鲍燕敏 陈杰华等 635
- 新发基因突变致腺苷脱氨酶缺乏症一例 ..... 梁伟玲 刘陈菁 吴倩等 636
- 儿童隐匿性长QT综合征1型一例 ..... 李秋漫 曾少颖 石继军等 638

## 临床研究方法园地

- 适应性设计简介 ..... 倪凯文 石岩岩 赵一鸣 640

## 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 ..... 600

## 作者须知

- 关于提供伦理委员会批准文件及受试对象知情同意书的通知 ..... 581
- 关于关键词的标引 ..... 596
- 《中华儿科杂志》稿件撰写要求 ..... 610
- 关于一稿两投和重复发表问题的处理原则 ..... 616

## 会议·征文·消息

- 关于举办2018亚洲新生儿医学国际研讨会的通知 ..... 622
- 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通知 ..... 627

本刊稿约见本卷第1期第79页和第7期第559页

---

执行编委 钱渊 责任编辑 孙艺倩 责任排版 李杨  
英文摘要审校 照日格图 本期策划 俞蕙 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 8      August 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

- Update the concept for evaluating disease burden and devote much attention to the diseases caused by *Streptococcus pneumoniae*** ..... 561  
*Yao Kaihu*

### Standard/Protocol/Guideline

- Diagnosis, treatment, prevention and control of *Streptococcus pneumoniae* diseases in children** ..... 564  
*The Subspecialty Group of Infectious Diseases, the Society of Pediatrics, Chinese Medical Association*  
*The Editorial Board, Chinese Journal of Pediatrics*

### Intensive Reading of Guideline

- Interpretation of Montreux definition of neonatal acute respiratory distress syndrome in 2017** ..... 571  
*Guo Jingyu, Chen Long, Shi Yuan*

### Study on Infectious Diseases

- Pathogen spectrum in enteroviral infections among children in Beijing from 2010 to 2016** ..... 575  
*Yu Fangyuan, Zhu Runan, Deng Jie, et al*
- Clinical characteristics and antimicrobial resistance of pneumococcal infections from 9 children's hospitals in 2016** ..... 582  
*Fang Chao, Chen Xuejun, Zhou Mingming, et al*
- Streptococcal toxic shock syndrome caused by *Streptococcus pyogenes*: a retrospective study of 15 pediatric cases** ..... 587  
*Hua Chunzhen, Yu Hui, Yang Linhai, et al*

### Clinical Research and Practice

- Clinical and genetic analysis of Verheij syndrome caused by PUF60 de novo mutation in a Chinese boy and literature review** ..... 592  
*Liang Yan, Ye Juan, Wei Hong, et al*
- Clinical analysis of thyroid cancer in 62 children** ..... 597  
*Wang Jiali, Ren Xiaoya, Ni Xin, et al*
- Clinical features and genetics studies of Finnish variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis in two families** ..... 601  
*Zhou Zhizi, Li Xiuzhen, Cheng Jing, et al*
- Clinical and prognostic analysis of 186 children with Burkitt's lymphoma** ..... 605  
*Zhang Meng, Jin Ling, Yang Jing, et al*
- Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation: a case report and literature review** ..... 611  
*Zhong Linqing, Wang Lin, Song Hongmei, et al*
- Novel mutations of ITGB2 induced leukocyte adhesion defect type 1** ..... 617  
*Lin Yi, Zheng Hongying, Xian Yuwei, et al*

<b>Neonatal sclerosing cholangitis caused by DCDC2 variations in two siblings and literature review</b> .....	623
<i>Li Jiaqi, Lu Yi, Qiu Yiling, et al</i>	
<b>De novo NFκB2 gene mutation associated common variable immunodeficiency</b> .....	628
<i>Luo Mingzhu, Xu Tao, Xue Xiuhong, et al</i>	
<b>Case Report</b>	
<b>A child of thrombotic storm controlled by rivaroxaban</b> .....	633
<i>Ma Jingyao, Zhang Xin, Li Xiaofeng, et al</i>	
<b>A new compound heterozygous CFTR mutation in a child with cystic fibrosis</b> .....	635
<i>Li Zhichuan, Bao Yanmin, Chen Jiehua, et al</i>	
<b>Adenosine deaminase deficiency with a novel gene mutation</b> .....	636
<i>Liang Weiling, Liu Chenjing, Wu Qian, et al</i>	
<b>Concealed long QT syndrome type 1</b> .....	638
<i>Li Qiuman, Zeng Shaoying, Shi Jijun, et al</i>	



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<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)

万方数据

ISSN 0578-1310

CN 11-2140/R

邮发代号: 2-62

国内定价: 28.00元