

中华医学会系列杂志

ISSN 0578-1310
CN 11-2140/R

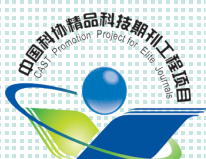
中华儿科杂志®

ZHONGHUA ERKE ZAZHI

2019年12月 第57卷 第12期

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Volume 57 Number 12
December 2019



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 0578-1310



中华儿科杂志

二〇一九年十二月

第五十七卷

第十二期

中华医学会

中华儿科杂志®

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

月刊 1950年7月创刊 第57卷 第12期 2019年12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

100052,北京市西城区东河沿街69号

电话:(010)51322412

Email:cjp@cma.org.cn

http://www.cmaped.org.cn

http://www.medjournals.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)51322059

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)51322181

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.medjournals.cn

微信:微信公众号“普医汇”

Email:info@cma.org.cn

电话:(010)51322386,51322387

定价

每期30.00元,全年360.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 0578-1310

CN 11-2140/R

2019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

第57卷终

述评

- 关注原发性免疫缺陷病患儿的生活质量 905
宋红梅

标准·方案·指南

- 原发性免疫缺陷病免疫球蛋白G替代治疗专家共识 909
中华医学会儿科学分会免疫学组
中华儿科杂志编辑委员会

免疫疾病研究

- 福建省多中心儿童风湿医疗资源及疾病调查 913
易翠莉 杨晓晶 林克钊 吴谨准 肖继红
基于二代测序原始数据的拷贝数变异分析在原发性
免疫缺陷病分子诊断中的应用 917
夏宇 朱晓娜 杨军
A20单倍剂量不足二家系并文献复习 922
钟林庆 王薇 王琳 姜静婧 沈敏 宋红梅
抗黑色素瘤分化相关基因5(MDA5)抗体阳性幼年
皮肤炎合并严重肺间质病变三例并文献复习 928
侯俊 周志轩 李建国 许瑛杰 丁钰川

论著

- 广东省超未成熟儿与超低出生体重儿临床救治分析 934
超未成熟儿与超低出生体重儿研究协作组
以对应于中线放电的癫痫性负性肌阵挛起病的
儿童癫痫电临床特点 943
龚潘 薛姣 钱萍 杨海坡 张月华 姜玉武 杨志仙

临床研究与实践

- 黏脂质累积病三个家系临床及遗传学分析并文献复习 950
刘宁 冯银 江森 孔祥东

病例报告

- 儿童复发性多软骨炎二例 955
韩双 于丹 谷婷婷 刘岩 文连姬

罕见儿童气管腺样囊性癌一例	957
冯煜森 王丽娟 刘慧 侯锐 彭桂兰	
Ras-MAPK 通路中 HRAS 基因致病变异所致 Costello 综合征一例	959
李晓侨 李文京 巩纯秀	
轻型 Canavan 病一例	961
周季 丁昌红 卓秀伟 任晓曦 张炜华 巩帅	
Chediak-Higashi 综合征 LYST 基因新位点变异一例	963
王敏 屈丽君 汪俭 陈天平 李艳 许喆 程杰 王成军 高珊 路幼佳	
讲 座	
单基因自身炎症性疾病的药物治疗	966
于仲勋 宋红梅	
综 述	
A20 单倍剂量不足研究进展	970
杨芝 杨军	
早产儿慢性肺功能不全解读	974
史源 王建辉	
左旋咪唑治疗儿童肾病综合征的研究进展	978
刘晓颖 肖慧捷	
会议纪要	
第十八届全国儿科内分泌遗传代谢病学术会议纪要	982
吴薇 吴蔚 巩纯秀 梁雁 朱珉 熊晖 罗小平 傅君芬	
临床研究方法园地	
误差条在临床研究中的应用	908
倪凯文 卓琳 赵一鸣	
讣 告	
中华儿科杂志编辑委员会资深编委籍孝诚教授在京逝世	969
中华儿科杂志编辑委员会原副总编辑胡亚美院士在京逝世	984
编辑部公告	
中华儿科杂志编辑部搬迁公告	912
征订启事	
中华儿科杂志 2020 年征订开启	916
作者须知	
关于关键词的标引	949
关于中华儿科杂志启用新版远程稿件管理系统的通知	965
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	973
中华医学会系列杂志论文作者署名规范	981
作者更正	921
本刊稿约见本卷第 1 期第 79 页和第 7 期第 575 页	

执行编委 宋红梅

英文摘要审校 照日格图

责任编辑 刘瑾

本期策划 宋红梅 孙艺倩

责任排版 岳岩

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRICS

Monthly

Established in July 1950

Volume 57, Number 12

December 2, 2019

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
69 Dongheyan Street, Xicheng District,
Beijing 100052, China
Tel: 0086-10-51322412
Email: cjp@cma.org.cn
http://www.cmaped.org.cn
http://www.medjournals.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):0086-10-51322059
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.medjournals.cn
WeChat: cmayouth
Email:info@cma.org.cn
Tel:0086-10-51322386, 51322387

CSSN

ISSN 0578-1310
CN 11-2140/R

Copyright © 2019 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

- Paying attention to the life quality of children with primary
immunodeficiency disease** 905
Song Hongmei

Standard/Protocol/Guideline

- Expert consensus on immunoglobulin G replacement therapy in
primary immunodeficiency disease** 909
*The Subspecialty Group of Immunology, the Society of Pediatrics, Chinese
Medical Association; the Editorial Board, Chinese Journal of Pediatrics*

Study on Immunologic Diseases

- A multicenter study of the condition of children's rheumatic
disease associated medical resources in Fujian province** 913
Yi Cuili, Yang Xiaojing, Lin Kezhao, Wu Jinzhun, Xiao Jihong
- Application of copy number variation analysis based on raw data of
next-generation sequencing in the molecular diagnosis for
primary immunodeficiency disease** 917
Xia Yu, Zhu Xiaona, Yang Jun
- A report of clinical characteristics of 2 Chinese pedigrees with
haploinsufficiency of A20 and literature review** 922
*Zhong Linqing, Wang Wei, Wang Lin, Jiang Jingjing, Shen Min,
Song Hongmei*
- Three cases report of juvenile dermatomyositis with positive anti-melanoma
differentiation associated gene 5 (MDA5) antibody and severe interstitial
lung disease and literature review** 928
Hou Jun, Zhou Zhixuan, Li Jianguo, Xu Yingjie, Ding Yuchuan

Original Article

- Short-term outcomes and their related risk factors of extremely preterm and
extremely low birth weight infants in Guangdong province** 934
*Collaborative Study Group for Extremely Preterm and Extremely Low Birth
Weight Infants*
- Electroclinical characteristics of epilepsy children with midline epileptiform
discharges related epileptic negative myoclonus as the first symptom** 943
*Gong Pan, Xue Jiao, Qian Ping, Yang Haipo, Zhang Yuehua, Jiang Yuwu,
Yang Zhixian*

Clinical Research and Practice

- Clinical and genetic analysis of mucopolidosis in 3 pedigrees
and literature review** 950
Liu Ning, Feng Yin, Jiang Miao, Kong Xiangdong

Case Report

- Two cases of relapsing polycondritis in childhood** 955
Han Shuang, Yu Dan, Gu Tingting, Liu Yan, Wen Lianji
- A rare case of adenoid cystic carcinoma of trachea in children** 957
Feng Yusen, Wang Lijuan, Liu Hui, Hou Rui, Peng Guilan

A pathogenic variation of HRAS gene causing Costello syndrome :a Ras/MAPK pathway syndrome	959
<i>Li Xiaoqiao, Li Wenjing, Gong Chunxiu</i>	
Mild Canavan disease in a child	961
<i>Zhou Ji, Ding Changhong, Zhuo Xiuwei, Ren Xiaotun, Zhang Weihua, Gong Shuai</i>	
A novel mutation of the LYST gene in a Chinese family with Chediak-Higashi syndrome	963
<i>Wang Min, Qu Lijun , Wang Jian, Chen Tianping, Li Yan, Xu Zhe, Cheng Jie, Wang Chengjun, Gao Shan, Lu Youjia</i>	
Lecture	
A description of pharmaceutical therapies for monogenic autoinflammatory diseases	966
<i>Yu Zhongxun, Song Hongmei</i>	
Review	
Research progress in haploinsufficiency of A20	970
<i>Yang Zhi, Yang Jun</i>	
Interpretation of the chronic pulmonary insufficiency of prematurity	974
<i>Shi Yuan, Wang Jianhui</i>	
Progress of levamisole in the treatment of children with nephrotic syndrome	978
<i>Liu Xiaoying, Xiao Huijie</i>	
Conference Summary	
Summary of the 18th National Conference on Pediatric Endocrine and Genetic Metabolic Diseases	982
<i>Wu Wei, Wu Wei, Gong Chunxiu, Liang Yan, Zhu Min, Xiong Hui, Luo Xiaoping, Fu Junfen</i>	