

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
中华神经科杂志
编辑委员会
100710,北京市东四西大街 42 号
电话:(010)85158266
传真:(010)85158380
Email:cjn@cma.org.cn
zhsjkzz@126.com
http://www.medline.org.cn
http://www.cma.org.cn/html/main/
ywx.html

总编辑
崔丽英

编辑部主任
包雅琳

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

广告经营许可证
京东工商广字第 8003 号

印 刷
北京柏力行彩印有限公司

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 M 1304

订 购
全国各地邮政局
邮发代号 82-703

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 15.00 元,全年 180.00 元

中国标准连续出版物号
ISSN 1006-7876
CN 11-3694/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,请向中华医学会杂志社出版发行部调换

万方数据

目 次

述 评	
我国核黄素反应性脂质沉积性肌病基因研究的现状及热点问题	吴志英 王柠 297
专 论	
我国脂质沉积性肌病的病因研究历程	焉传祝 卢家红 300
线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作综合征的临床诊断治疗再认识	沈定国 304
神经肌肉病	
核黄素反应性脂质沉积性肌病 20 个家系的电子转移黄素蛋白脱氢酶基因存在热点突变	王韵 赵丹华 洪道俊等 309
脂质沉积性肌病 35 例的临床特点及电子转移黄素蛋白脱氢酶基因突变分析	奚剑英 卢家红 赵重波等 314
线粒体基因 G13513A 突变导致的线粒体脑肌病六例临床表型分析	王朝霞 赵丹华 戚晓昆等 322
面肩肱型肌营养不良患者肌组织血管炎性改变的病理特点	林晓英 刘付臣 李伟等 327
特发性眶肌炎五例临床和影像学特点	高倩 石志鸿 张巍等 331
临床研究	
多系统萎缩的临床与病理特点及诊断	卢明鸥 张昱 朱辉等 335
记忆改变测试量表中文版的信效度	张立秀 姚金兰 339
帕金森病专栏	
中国汉族人群 PARK16 基因多态性与帕金森病易患性的关联	赵燕燕 林兴建 刘卫国等 343
病例报告	
椎管内皮样囊肿自发性破裂长期影像随访一例	王娟 程敬亮 张勇等 303
表现为 Wernick 连合综合征的中脑梗死三例	刘芳 何志义 李蕾等 365

左侧颈内动脉夹层所致脑梗死患者静脉溶栓治疗一例	徐子奇 汪建文 罗本燕	366
综 述		
线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作综合征患者卒中样发作的发病机制	赵丹华 陈靖 王朝霞	347
Duchenne 型肌营养不良分子发病机制及基因治疗新进展	戴毅 崔丽英	350
小胶质细胞过度激活与多巴胺能神经元进行性变性的研究进展	闫兆芬 高俊华 张巍	354
内源性脑保护的研究进展	任传成 时芳芳 靳峥等	357
偏头痛伴发的皮肤异常	于挺敏 齐晶晶 满玉红	360

临床病理讨论

第 71 例——反复精神行为异常,渐意识障碍、运动障碍.....	郭佳翔 赵大春 彭斌等	362
----------------------------------	-------------	-----

文献速览

家庭自测国际标准化比值对抗凝临床事件的影响	刘辉	334
-----------------------------	----	-----

学术动态

中国南方晚发型多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺陷的电子转移黄素蛋白脱氢酶基因存在高频热点突变 c. 250G > A	王志强 王柠 吴志英	368
---	------------	-----

启 事

曲莱® 杯有奖征文活动完成评审.....	中华神经科杂志编辑部等	308
----------------------	-------------	-----

消 息

神经系统疾病诊疗新理念学习班通知	首都医科大学附属北京友谊医院神经内科	299
第九届全国神经心理学与行为神经病学高级讲授班及学术研讨会征文通知.....	中华医学会神经病学分会神经心理学与行为神经病学组等	321
山东大学齐鲁医院神经肌肉活体组织检查病理技术及病理诊断培训班通知	山东大学齐鲁医院神经内科	326
第八届全国神经遗传病学高级讲授班及学术研讨会征文通知	中华医学会神经病学分会神经遗传学组等	338
第九届运动障碍病及肉毒毒素治疗学习班通知.....	北京协和医院神经内科	346
北京大学第八届全国肌电图与临床神经生理学习班招生通知	北京大学第三医院神经内科	353
中华医学会第 14 次全国神经病学学术会议征文通知	中华医学会学术会务部	364
第十一届全国神经病理学学术会议及征文通知	中华医学会神经病学分会神经病理学组等	367

中华神经科杂志第四届编辑委员会成员名单	英文目次后	
---------------------------	-------	--

本刊稿约见本卷第 1 期第 71 页

本期责任编辑 郑晴 责任排版 杜颖

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

Monthly Established in March 1955 Volume 44, Number 5 May 8, 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 Neurology
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel: 0086-10-85158266
Fax: 0086-10-85158380
Email: cjin@cma.org.cn
zhshjkz@126.com
http://www.medline.org.cn
http://www.cma.org.cn/html/main/
ywzx.html

Editor-in-Chief

CUI Li-ying (崔丽英)

Managing Director

BAO Ya-lin (包雅琳)

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 Paramount Color
Printing Co., Ltd.

Overseas Distributor

China International Book
Trading Corporation
P. O. Box 399, Beijing 100044, China
Code No. M1304

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 1006-7876
CN 11-3694/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

Editorials

- Current status of genetic research in Chinese riboflavin-responsive lipid
storage myopathy and discussion of hot issues 297
WU Zhi-ying, WANG Ning

- The journey of searching for the etiology of Chinese lipid storage
myopathy 300
YAN Chuan-zhu, LU Jia-hong

- Rethinking of clinical diagnosis and management in mitochondrial
myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like
episodes syndrome 304
SHEN Ding-guo

Neuromyopathies

- Hot spot mutations in electron transfer flavoprotein dehydrogenase
gene of riboflavin responsive lipid storage myopathy in 20
Chinese families 309
WANG Yun, ZHAO Dan-hua, HONG Dao-jun, et al

- Clinical features and electron transfer flavoprotein dehydrogenase gene
mutation analysis in 35 Chinese patients with lipid storage myopathy 314
XI Jian-ying, LU Jia-hong, ZHAO Chong-bo, et al

- Phenotype in 6 patients with mitochondrial DNA G13513A mutation 322
WANG Zhao-xia, ZHAO Dan-hua, QI Xiao-kun, et al

- Characteristics of facioscapulohumeral muscular dystrophy's vascular
inflammatory pathological changes 327
LIN Xiao-ying, LIU Fu-chen, LI Wei, et al

- Clinical and magnetic resonance imaging features in idiopathic orbital
myositis: 5 cases report 331
GAO Qian, SHI Zhi-hong, ZHANG Wei, et al

Clinical Researches

- Clinical and pathological characteristics of multiple system atrophy 335
LU Ming-ou, ZHANG Yu, ZHU Hui, et al

- Reliability and validity of Memory Alteration Test Scale of Chinese
version 339
ZHANG Li-xiu, YAO Jin-lan

Parkinson's Disease

- Association between polymorphisms of PARK16 gene and susceptibility
to Parkinson's disease in Chinese Han population 343
ZHAO Yan-yan, LIN Xing-jian, LIU Wei-guo, et al