

中华医学会系列杂志

ISSN 1006-7876

CN 11-3694/R

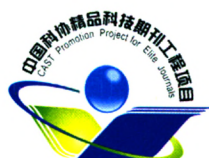
中华神经科杂志[®]

ZHONGHUA SHENJINGKE ZAZHI

2012年9月 第45卷 第9期

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

Volume 45 Number 9
September 2012



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 1006-7876



9 771006 787127

中华神经科杂志®

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

月刊 1955年3月创刊 第45卷 第9期 2012年9月8日出版

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
zhjkkz@126.com
http://www.medline.org.cn
http://www.cma.org.cn/html/main/
ywxx.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:中国国际图书贸易集团
有限公司
(北京399信箱,100044)
代号M1304

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

2012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出版发行部调换

目次

专论

- 重视可治性神经遗传病的早期诊断和早期治疗 张成 625
- 全基因组外显子测序技术在神经系统疾病中的应用及科学基金资助情况分析 曹河圻 朱元贵 董尔丹 630

神经遗传

- 赖氨酸蛋白缺乏激酶1基因多态性与维吾尔族人缺血性卒中的关联研究 蔡坚 张小宁 李淑元等 634
- 基质金属蛋白酶-12血清水平及启动子区-82A/G多态性与急性动脉粥样硬化性脑梗死的关系 李卫玲 金笑平 朱敏等 641
- 脑腱性黄色瘤病的临床特征与基因突变分析 魏博 毛善英 刘志蓉等 646
- 内向校正钾通道18基因突变导致甲状腺毒性周期性麻痹的临床特点 洪道俊 罗来敏 周美鸿等 650
- 成人II型瓜氨酸血症一例临床特征分析 李亚勤 张成 杨娟等 654
- Fas相关死亡结构域蛋白基因沉默对帕金森病模型鼠黑质凋亡相关蛋白的影响 粟永生 薛莉 韩珣等 659

临床研究

- 狼疮脑病10例临床神经影像特征分析 刘智 陈琳 崔丽英等 664
- 短时反转恢复序列在诊断海马硬化中的应用 任连坤 陈佳 于炎冰等 669
- 床旁肌电图检查在危重神经肌肉疾病诊断中的价值 刘明生 崔丽英 冯新红等 674

病例报告

- 视神经脊髓炎-IgG抗体阳性与阴性共存的视神经脊髓炎疾病谱一家系 徐文 邱伟 戴永强等 687
- 女性患X连锁肾上腺脑白质营养不良一例伴有影像改变的急性间歇性血卟啉病一例 张金俏 张培旭 陈嘉峰等 690
- 以可逆性后部白质脑病综合征为首发表现的结节性多动脉炎一例 唐涛 孙阿萍 张晖等 692

同心圆硬化合并甲状腺功能减退症一例	吴燕 李准玉	694
卒中样发病的椎管内畸胎瘤破裂一例	崔玮 郭力	695

综 述

泛酸激酶相关性神经变性病的临床特征和分子机制	彭超 汤颖 李国忠	678
中央核肌病的研究进展	陈婷 蒲传强	681

学术讨论

良性发作性位置性眩晕是否需要辅助药物治疗	中华神经科杂志编辑部等	685
关于“八个半综合征”的命名问题	刘辉 郭婷婷 陈跃鸿	686

学术动态

普拉克索治疗不宁腿综合征的疗效和安全性:多中心、随机和安慰剂对照的 临床试验	马建芳 陈生弟	629
普瑞巴林对周围神经痛的治疗作用——一项八周的随机双盲安慰剂 对照试验简介	管宇宙 崔丽英	658

会议纪要

第八届全国神经康复高级讲授班及学术研讨会会议纪要	崔利华 张通	684
--------------------------------	--------	-----

启 事

本刊对文稿中参考文献书写格式的要求	中华神经科杂志编辑部	640
本刊有关文稿中法定计量单位的书写要求	中华神经科杂志编辑部	649
关于学术论文申请“快速通道”发表的规定	中华神经科杂志编辑部	677

消 息

第八届全国帕金森病及其他运动障碍疾病学术 研讨会通知	中华医学会神经病学分会帕金森病及运动障碍学组等	633
-------------------------------------	-------------------------	-----

中华神经科杂志稿约见本卷第1期第71页,第7期第551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 45, Number 9 September 8, 2012

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: cjn@cma.org.cn
zhsjkzz@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 © 2012 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, do not reflect the
official policy of the Chinese Medical
Association or the Editorial Board, unless
this is clearly specified.

CONTENTS IN BRIEF

Editorials

Early diagnosis and treatment of curable genetic diseases of the nervous system 625
ZHANG Cheng

Application of exome sequencing in neurological diseases and the support situation of science foundation 630
CAO He-qi, ZHU Yuan-gui, DONG Er-dan

Neurogenetics

Association study between WNK1 gene polymorphisms and ischemic stroke in Uygur 634
CAI Jian, ZHANG Xiao-ning, LI Shu-yuan, et al

Association of serum levels of matrix metalloproteinase-12 and a functional polymorphism in the promoter -82A/G of the matrix metalloproteinase-12 gene with acute atherosclerotic cerebral infarction 641
LI Wei-ling, JIN Xiao-ping, ZHU Min, et al

Clinical characteristics and gene mutation analysis of cerebrotendinous xanthomatosis 646
WEI Bo, MAO Shan-ying, LIU Zhi-rong, et al

Clinical features of thyrotoxic periodic paralysis caused by inwardly rectifying potassium channel 18 gene mutations 650
HONG Dao-jun, LUO Lai-min, ZHOU Mei-hong, et al

Clinical characteristics of adult-onset type II citrullinemia; one case report 654
LI Ya-qin, ZHANG Cheng, YANG Juan, et al

Effects of gene silencing of Fas-associated death domain on apoptosis-related proteins in rat models of parkinsonism 659
LI Yong-sheng, XUE Li, HAN Xun, et al

Clinical Researches

Clinical and neuroimaging analysis in 10 patients with lupus encephalopathy 664
LIU Zhi, CHEN Lin, CUI Li-ying, et al

Utility of short tau inversion recovery sequence in the diagnosis of hippocampal sclerosis 669
REN Lian-kun, CHEN Jia, YU Yan-bing, et al

Clinical utility of bedside electromyography in critical ill with suspected neuromuscular diseases 674
LIU Ming-sheng, CUI Li-ying, FENG Xin-hong, et al