

# 中华神经科杂志<sup>®</sup>



本刊微信

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

月刊 1955年3月创刊 第49卷 第2期 2016年2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)85158210  
传真:(010)85158380  
Email:zhshkzz@126.com  
http://www.ecjn.org.cn  
http://www.medline.org.cn  
http://www.cma.org.cn/html/main/  
ywxz.html

**总编辑**  
崔丽英

**编辑部主任**  
汪谋岳

**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: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**  
中华医学会杂志社市场营销部  
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22.00元,全年264.00元

**中国标准连续出版物号**

ISSN 1006-7876

CN 11-3694/R

2016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,可向中华医学会杂志社市场营销部调换

## 目次

### 述评

- 线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作诊断中的若干问题与思考 ..... 蔡斌 王柠 81

### 指南

- 中国特发性面神经麻痹诊治指南 ..... 中华医学会神经病学分会等 84

### 神经遗传

- 肌萎缩侧索硬化合并额颞叶变性的临床、影像与遗传学特点 ..... 崔博 崔丽英 高晶等 87
- 经基因诊断的遗传性压力易患性周围神经病的临床与电生理分析 ..... 姜良军 张士孟 元法英等 93
- SCN4A 基因 Thr704Met 突变致严重的家族性低钾性周期性麻痹 ..... 杨丹 李海江 耿嘉等 98
- 重组微小腺病毒载体对 Wilson 病患者皮肤成纤维细胞铜代谢的影响 ..... 刘磊磊 汤其强 朱迎春 102

### 临床研究

- 先天性颈内动脉缺如患者的影像学诊断 ..... 张鹏 郑雪平 付伟伟等 108
- 正常压力脑积水患者的运动障碍及认知功能在脑脊液放液试验前后的对比 ..... 刘彩燕 高晶 毛晨晖等 113
- 白细胞介素-17 及其受体水平与重症肌无力的关系 ..... 卢芬 李旭 李玮等 118
- 非痫性发作患者脑电及同步心电变化分析 ..... 王碧 阮志芳 晋琅等 123

### 病例报告

- COLQ 基因突变致先天性肌无力综合征一例 ..... 孔维泽 刘明生 关鸿志等 127
- TARDBP 基因突变致家族性肌萎缩侧索硬化一例 ..... 孙翀 王蓓 王玮璐等 129
- 基因确诊但尚未出现肢体无力症状的肯尼迪病患者一例 ..... 鲁明 樊东升 132

表现为复发性胸段长节段脊髓炎 31 年的视神经脊髓炎一例 ..... 张奇山 黄仁彬 廖远高等 134

## 临床病理讨论

第 78 例——左侧面部麻木、视物模糊二个月 ..... 王晓凤 姚生 刘建国等 137

## 综 述

女性 Duchenne 型肌营养不良携带者发病机制研究进展 ..... 王亚玉 吴士文 141

PLA2G6 基因与帕金森病 ..... 康纪峰 唐北沙 郭纪锋 145

肌萎缩侧索硬化与 UBQLN2 基因关系的研究进展 ..... 黄晓 申坤 樊东升 150

大疱性类天疱疮与脑血管病 ..... 李胜德 李丽 彭斌 153

感觉运动整合与局灶性肌张力障碍 ..... 黄晓凤 裴晨卉 梁战华 157

## 启 事

本刊对来稿中统计学处理的要求 ..... 中华神经科杂志编辑部 83

本刊对文稿中缩略语的书写要求 ..... 中华神经科杂志编辑部 101

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 117

中华医学会杂志社对一稿两投和一稿两用问题处理的声明 ..... 中华医学会杂志社 131

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 131

中华医学会系列杂志论文作者署名规范 ..... 中华医学会杂志社 133

欢迎微信订阅中华神经科杂志 ..... 中华神经科杂志编辑部 136

欢迎关注中华神经科杂志微信公众平台 ..... 中华神经科杂志编辑部 149

中华神经科杂志联系方式 ..... 中华神经科杂志编辑部 152

中华神经科杂志志谢 2015 编辑年度审稿人 ..... 中华神经科杂志编辑部 156

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 160

## 消 息

中华神经科杂志将与中华医学会第 19 次全国神经病学学术会议合作出版  
重点号 ..... 中华神经科杂志编辑部 86

中华神经科杂志 2015 年度新入选中国精品科技期刊顶尖学术论文  
“领跑者 5000”名单 ..... 中华神经科杂志编辑部 92

中华神经科杂志被评为 2014 年度中国科协主管科技期刊审读“优”级期刊 ..... 中华神经科杂志编辑部 107

中华神经科杂志获 2015 年中华医学会系列杂志综合质量评比一等奖 ..... 中华神经科杂志编辑部 107

中华神经科杂志将奖励优秀论文作者 ..... 中华神经科杂志编辑部 122

首次中国脑血管病防治指南巡讲在广州举行 ..... 中华神经科杂志编辑部 144

中华神经科杂志第五届编辑委员会成员及通讯编委名单 ..... 前插 9

中华神经科杂志稿约见本卷第 1 期第 79 页

本期责任编辑 郑晴 责任排版 杜颖

欢迎登录本刊网站：<http://www.ecjn.org.cn>