

中华医学会系列杂志



QK1866982

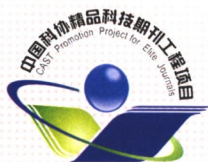
中华神经科杂志[®]

ZHONGHUA SHENJINGKE ZAZHI

2019年1月 第52卷 第1期

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

Volume 52 Number 1
January 2019



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 1006-7876



9 771006 787196

0 1 >

中华神经科杂志[®]



本刊微信

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

月刊 1955年3月创刊 第52卷 第1期 2019年1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:zhshkz@126.com
http://www.ecjn.org.cn
http://www.medjournals.cn
http://cmaes.medline.org.cn

总编辑
蒲传强

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)85158184
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

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“菁医汇”
Email:info@cma.org.cn
电话:010-85158388, 85158299

定价
每期30.00元,全年360.00元

中国标准连续出版物号

ISSN 1006-7876
CN 11-3694/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,可向中华
医学会杂志社发行部调换

目次

总编寄语

再接再厉提高论文质量、显示度和影响力…………… 1
汪谋岳 蒲传强

述评

不可忽视的晚发型神经系统遗传代谢病…………… 4
赵玉英 焉传祝

神经遗传

基于筛查量表的福建人群常染色体显性遗传性脑动脉病
伴皮质下梗死及白质脑病表型谱的研究…………… 8
蔡乃青 张清香 郑韵秋 曾燕琴 段心怡 王柠 李智文 蔡斌

McLeod综合症的XK基因新突变位点
一家系研究…………… 14
许利刚 华平 刘卫国 李作汉 陆杰 刘红星

肌阵挛-肌张力障碍综合征一家系的临床特点
及分子遗传学分析…………… 19
施丹莉 张琛 徐芳 唐取春 尹世敏 王磊

腓骨肌萎缩症四种最常见基因亚型的
电生理特点分析…………… 26
张捷君 黄顺祥 赵华栋 李晓波 刘蕾 谢雍之 资晓宏 唐北沙 张如旭

家族性致死性失眠症八例…………… 34
靖冬来 陆慧 黄朝阳 周爱红 左秀美 刘琳 刘阳 武力勇

临床研究

头颈动脉夹层首发头痛的特点…………… 41
王玉涵 承文超 连亚军

病例报告

早发型面肩肱型肌营养不良
伴Coats综合征一例…………… 46
刘逸奇 岳冬日 刘华 朱雯华 张巍 赵重波 卢家红

脑桥梗死致后核间性眼肌麻痹一例…………… 49
陈洁 胡望望 冯晓文 陈露芸 张增瑞 邵蓓

回收血栓病理确诊的感染性心内膜炎
致急性脑梗死一例…………… 51
张哲 杨波 闫婧 杨中华 马宁 卢德宏 刘丽萍

综 述

特发性伴中央颞区棘波的癫痫谱系疾病的遗传学研究进展	55
段亦然 高瑜 李铭玉 王玉平	
DEPDC5基因相关癫痫研究进展	62
钟绍平 丁晶 汪昕	
大麻素受体信号通路在亨廷顿病中作用的研究进展	67
朱时钰 陆永利 杨红卫	

学术讨论

国际抗癫痫联盟新修订发作类型操作性分类的特征及解读	71
梁锦平	

消 息

第四届脑血管病规范诊疗高级培训班在长春举行	中华神经科杂志编辑部	33
运动障碍病指南及新进展巡讲在广西南宁召开	中华神经科杂志编辑部	33
中华神经科杂志两篇论文荣获“2018年度百篇中华医学优秀论文”称号	中华神经科杂志编辑部	70
中华神经科杂志2018年第三次京外定稿会在长春召开	中华神经科杂志编辑部	70

启 事

本刊对文稿中缩略语的书写要求	中华神经科杂志编辑部	3
本刊对来稿中统计学处理的要求	中华神经科杂志编辑部	7
本刊关于论文发表后撤稿的规定	中华神经科杂志编辑部	13
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	25
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	40
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	61
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	66

中华神经科杂志第六届编辑委员会成员及通讯编委名单	前插	11
--------------------------------	----	----

中华神经科杂志稿约		79
-----------------	--	----

本期责任编辑 郑晴 责任排版 秦雪岩

欢迎登录本刊网站: <http://www.ecjn.org.cn>

CHINESE JOURNAL OF NEUROLOGY

Monthly

Established in March 1955

Volume 52, Number 1

January 8, 2019

Responsible Institution

China Association for Science
and Technology

Sponsor

Chinese Medical Association
42 Dongsidajie, Beijing 100710, China

Editing

Editorial Board of Chinese
Journal of Neurology
42 Dongsidajie, Beijing 100710, China
Tel:0086-10-85158210
Fax:0086-10-85158380
Email:zhsjkzz@126.com
http://www.ecjn.org.cn
http://www.medjournals.cn
http://cmaes.medline.org.cn

Editor-in-Chief

Pu Chuanqiang (蒲传强)

Managing Director

Wang Mouyue (汪谋岳)

Publishing

Chinese Medical Journals
Publishing House Co., Ltd.
42 Dongsidajie, Beijing 100710, China
Tel(Fax):0086-10-85158180
Email:office@cma.org.cn

Printing

Beijing Paramount
Printing Co., Ltd.

Overseas Distributor

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

Retail

Customer Service Department,
Publishing House, Chinese
Medical Association
http://www.medjournals.cn
WeChat:cmayouth
Email:info@cma.org.cn
Tel:0086-10-85158388, 85158299

CSSN

ISSN 1006-7876
CN 11-3694/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

Editorials

Make efforts to improve the quality, display and influence of papers 1
Wang Mouyue, Pu Chuanqiang

Unignorable late-onset inborn errors of metabolism of the nervous system 4
Zhao Yuying, Yan Chuanzhu

Neurogenetics

**Phenotypic spectrum of cerebral autosomal-dominant arteriopathy
with subcortical infarcts and leukoencephalopathy in Fujian,
China: a study based on screening scale** 8

*Cai Naiqing, Zhang Qingxiang, Zheng Yunqiu, Zeng Yanqin,
Duan Xinyi, Wang Ning, Li Zhiwen, Cai Bin*

A McLeod syndrome family and new novel XK gene mutation 14
Xu Ligang, Hua Ping, Liu Weiguo, Li Zuohan, Lu Jie, Liu Hongxing

**Clinical characteristics and molecular genetic analysis of
a myoclonus-dystonia syndrome family** 19
Shi Danli, Zhang Chen, Xu Fang, Tang Quchun, Yin Shimin, Wang Lei

**The electrophysiological characteristics of the four most
common genotypes of Charcot-Marie-Tooth disease** 26
*Zhang Jiejun, Huang Shunxiang, Zhao Huadong, Li Xiaobo, Liu Lei,
Xie Yongzhi, Zi Xiaohong, Tang Beisha, Zhang Ruxu*

Report of eight cases of familial fatal insomnia 34
*Jing Donglai, Lu Hui, Huang Chaoyang, Zhou Aihong,
Zuo Xiumei, Liu Lin, Liu Yang, Wu Liyong*

Clinical Research

**Characteristics of primary headache caused
by cervicocerebral artery dissection** 41
Wang Yuhan, Cheng Wenchao, Lian Yajun

Case Reports

**Early-onset facioscapulohumeral muscular dystrophy
with Coats syndrome: a case report** 46
*Liu Yiqi, Yue Dongyue, Liu Hua, Zhu Wenhua,
Zhang Wei, Zhao Chongbo, Lu Jianhong*

**Posterior internuclear ophthalmoplegia as a sign of pons infarction:
a case report** 49
*Chen Jie, Hu Wangwang, Feng Xiaowen,
Chen Luyun, Zhang Zengrui, Shao Bei*

**Pathology of retrieved thrombus in a patient with acute
ischemic stroke due to infective
endocarditis: a case report** 51
*Zhang Zhe, Yang Bo, Yan Jing, Yang Zhonghua,
Ma Ning, Lu Dehong, Liu Liping*

Reviews

- Progress of genetic research in the spectrum of idiopathic rolandic epilepsy syndromes** 55
Duan Yiran, Gao Yu, Li Mingyu, Wang Yuping
- Research progress of dishevelled, Egl-10, and pleckstrin domain-containing protein 5 gene-related epilepsy** 62
Zhong Shaoping, Ding Jing, Wang Xin
- Progress in research on the role of cannabinoid receptor signaling pathway in Huntington's disease** 67
Zhu Shiyu, Lu Yongli, Yang Hongwei

Academic Discussion

- Characteristics and introduction of the operational classification of seizure types newly revised by International League Against Epilepsy** 71
Liang Jinping

Member List of the Sixth Editorial Board and Communication

- Board of *Chinese Journal of Neurology*** insert 11

- Instructions to authors** 79
-

本刊编辑部工作人员及联系方式

编辑部联系方式: 010-85158210, Email: zhsjkzz@126.com

汪谋岳: 010-85158326, Email: cmawmy@cma.org.cn

郑晴: 010-85158379, Email: zhengqing@cma.org.cn

许倩: 010-85158263, Email: xuqian@cma.org.cn

任琳: 010-85158210, Email: renlin_79@126.com

通过一致性评价的阿托伐他汀 降低LDL-C防治ASCVD

京药广审(文)第2018080435号·本广告仅供医学药学专业人士阅读

阿托伐他汀钙片 简明处方资料

- ▶【通用名称】阿托伐他汀钙片。
- ▶【适应症】高胆固醇血症，冠心病或冠心病等危症。
- ▶【用法用量】口服，常用的起始剂量为10mg每日一次。最大剂量为80mg每日一次。可在一日内的任何时间一次服用，并不受进餐影响。
- ▶【禁忌】1、活动性肝脏疾病，可包括原因不明的肝脏氨基转移酶持续升高。2、已知对本品中任何成分过敏。3、妊娠：本品禁止孕妇或可能受孕的育龄女性用药。孕妇服用本品时可能对胎儿造成伤害。正常怀孕状态下体内血清胆固醇和甘油三酯水平升高，而胆固醇或胆固醇衍生物是胎儿发育的必需物质。动脉粥样硬化为慢性病变过程，因此原发性高胆固醇血症患者在怀孕期间停用降脂药物治疗对动脉粥样硬化疾病长期转归影响甚微。目前缺乏足够的有关孕妇服用阿托伐他汀钙的对照研究；但偶有报告观察到宫内暴露于他汀类药物时可能出现胎儿先天异常。大鼠与家兔繁殖研究未观察到阿托伐他汀钙有致畸的证据。对于育龄期妇女，只有那些极不可能受孕且已被告知潜在危害者可以被处方阿托伐他汀钙。患者用药期间受孕需立即停药，并考虑药物对胎儿的潜在危害（见【孕妇及哺乳期妇女用药】）。4、哺乳期妇女：阿托伐他汀钙能否从人类乳汁中分泌尚未知；但该类其他药物可少量分泌到乳汁中。因为他汀类药物可能对接受哺乳的新生儿具有潜在的严重不良反应，因此服用本品的女性禁止哺乳（见【孕妇及哺乳期妇女用药】）。
- ▶【不良反应】在不考虑因果关系的情况下，在阿托伐他汀钙安慰剂对照试验中（n=8755）最常见的（≥2%）且发生率高于安慰剂的不良反应依次为：鼻咽炎（8.3%）、关节痛（6.9%）、腹泻（6.8%）、四肢痛（6.0%）和泌尿道感染（5.7%）。
- 在安慰剂对照研究中报告的其他不良反应包括：全身：身体不适、发热；消化系统：腹部不适、暖气、胃肠胀气、肝炎、胆汁淤积；肌肉骨骼系统：骨骼肌痛、肌肉疲劳、颈痛、关节肿胀；营养和代谢系统：氨基转移酶升高、肝功能检查异常、血碱性磷酸酶升高、肌酸磷酸激酶升高、高血糖；神经系统：梦魇；呼吸系统：鼻咽；皮肤及附属物：荨麻疹；特殊感觉：视物模糊、耳鸣；泌尿生殖系统：尿白细胞阳性。
- 在不考虑因果关系的情况下，阿托伐他汀钙上市后未在上述列出的相关不良反应包括：过敏反应，血管神经性水肿，大疱疹（包括多形性红斑，Stevens-Johnson综合征和中毒性表皮坏死松解），横纹肌溶解，肌炎，疲劳感，肌腱断裂，致死性或非致死性肝功能衰竭，头晕、抑郁、外周神经病变及胰腺炎。
- ▶【规格】（1）10mg；（2）20mg。
- ▶【包装】双铝泡罩包装，7片/板。
- ▶【有效期】36个月。
- ▶【批准文号】（1）国药准字H19990258；（2）国药准字H20093819。

注：LDL-C：低密度脂蛋白胆固醇 ASCVD：动脉粥样硬化性心血管疾病



地址：北京市朝阳区双桥东路 邮编：100121 电话：010-85392752 010-85392755 北京嘉林药业股份有限公司