

局限性,携带 DUOX2 基因单等位基因突变的患儿可能存在发生在非编码区的另一等位基因的突变。

本研究在团队前期 CH 分子流行病学研究基础上^[2],对 DUOX2 基因检测未发现异常的 20 例疑似甲状腺激素合成障碍性 CH 患儿进行了 DUOX2 基因突变分析,6 例检出 DUOX2 基因突变。由此推测,广州地区 DUOX2 基因突变所致新生儿 CH 的发病率约为 1:36 131。

综上所述,DUOX2 基因突变在广州地区疑似甲状腺激素合成障碍性 CH 患儿中较常见,DUOX2 基因单位点突变或双位点突变均可导致暂时性 CH 及不同程度的永久性 CH。新突变 p.G79R 为致病性突变的可能性大。明确 CH 病因,对指导治疗、预测疾病转归等可提供参考。

[参 考 文 献]

- [1] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组,中华预防医学会儿童保健分会新生儿疾病筛查学组.先天性甲状腺功能减低症诊疗共识[J].中华儿科杂志,2011,49(6):421-424.
- [2] Tan M, Huang Y, Jiang X, et al. The Prevalence, clinical, and molecular characteristics of congenital hypothyroidism caused by DUOX2 mutations: A population-based cohort study in Guangzhou [J]. Horm Metab Res, 2016, 48(9): 581-588.
- [3] Hashemipour M, Ghasemi M, Hovsepian S, et al. Etiology of congenital hypothyroidism in Isfahan: Does it different[J]. Adv Biomed Res, 2014, 3: 21.
- [4] Albert BB, Cutfield WS, Webster D, et al. Etiology of increasing incidence of congenital hypothyroidism in New Zealand from 1993-2010[J]. J Clin Endocrinol Metab, 2012, 97(9): 3155-3160.
- [5] Park KJ, Park HK, Kim YJ, et al. DUOX2 mutations are frequently associated with congenital hypothyroidism in the Korean population [J]. Ann Lab Med, 2016, 36(2): 145-153.
- [6] Zamproni I, Grasberger H, Cortinovis F, et al. Biallelic inactivation of the dual oxidase maturation factor 2 (DUOX2) gene as a novel cause of congenital hypothyroidism [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2008, 93(2): 605-610.
- [7] 陈文敏,邱文慧,黄永兰,等.新生儿先天性甲状腺功能低下症的超声特征分析[J].临床超声医学杂志,2016,18(7):467-469.
- [8] Grasberger H, Refetoff S. Identification of the maturation factor for dual oxidase. Evolution of an eukaryotic operon equivalent [J]. J Biol Chem, 2006, 281(27): 18269-18272.
- [9] Liu S, Liu L, Niu X, et al. A novel missense mutation (I26M) in DUOX2 causing congenital goiter hypothyroidism impairs NADPH oxidase activity but not protein expression [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2015, 100(4): 1225-1229.
- [10] Yi RH, Zhu WB, Yang LY, et al. A novel dual oxidase maturation factor 2 gene mutation for congenital hypothyroidism[J]. Int J Mol Med, 2013, 31(2): 467-470.

(本文编辑:俞燕)

· 消息 ·

本刊关于实验动物样本数的规定

为了提高杂志的学术质量,《中国当代儿科杂志》决定从 2016 年 8 月起,对凡是在本刊刊出的动物实验研究论文中实验动物样本数做出如下规定,请广大作者注意并严格执行。对于未达到以下要求的动物实验性文章投稿,本刊则一律不再接收。

- (1) 活体动物实验每组动物数不得少于 8 只;
- (2) 对于细胞或分子水平检测方法,可适当放宽对样本数的要求,如:PCR 法检测 mRNA 水平,每个单元组的样本数不得少于 6 例;Western blot 法检测蛋白水平,每个单元组的样本数不得少于 3 例;
- (3) 组织切片,要求每个样本组织的切片数不得少于 3 张,每张切片随机观察视野不得少于 5 个。

《中国当代儿科杂志》编辑部
2016 年 8 月