

遗传咨询和产前诊断、降低 HPP 患儿的出生率有一定的意义。

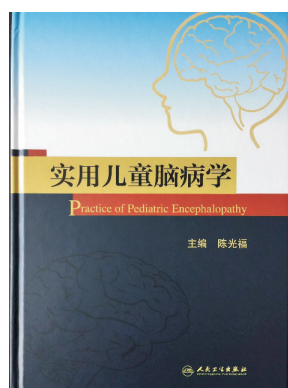
【参 考 文 献】

- [1] Mumm S, Jones J, Finnegan P, et al. Hypophosphatasia: molecular diagnosis of Rathbun's original case[J]. J Bone Miner Res, 2001, 16(9): 1724-1727.
- [2] Mornet E, Yvard A, Taillandier A, et al. A molecular-based estimation of the prevalence of hypophosphatasia in the European population[J]. Ann Hum Genet, 2011, 75(3): 439-445.
- [3] Di Mauro S, Manes T, Hessle L, et al. Kinetic characterization of hypophosphatasia mutations with physiological substrates[J]. J Bone Miner Res, 2002, 17(8): 1383-1391.
- [4] 麻宏伟. 表现为类佝偻病的遗传性疾病[J]. 中国当代儿科杂志, 2013, 15(11): 923-927.
- [5] Rathbun JC. Hypophosphatasia; a new developmental anomaly[J]. Am J Dis Child, 1948, 75(6): 822-831.
- [6] Mornet E, Stura E, Lia-Baldini AS, et al. Structural evidence for a functional role of human tissue nonspecific alkaline phosphatase in bone mineralization[J]. J Biol Chem, 2001, 276(33): 31171-31178.
- [7] Jaruratanasirikul S, Chanvitan P. Hypophosphatasia: the importance of alkaline phosphatase in bone mineralization[J]. J Med Assoc Thai, 1999, 82(12): 1268-1272.
- [8] 张碧丽, 杨瑄, 黄乐, 等. 喂养困难生长发育落后高钙血症和低碱性磷酸酶血症[J]. 中国当代儿科杂志, 2001, (6): 723-725.
- [9] 段泓宇, 王一斌. 婴儿型碱性磷酸酶过少症 1 例报告[J]. 临床儿科杂志, 2010, 28(12): 1112.
- [10] 郑雯洁, 杨宇真, 陈晓英, 等. 婴儿型低磷酸酶血症 1 例报告及文献复习[J]. 临床儿科杂志, 2009, 27(2): 163-164.
- [11] 麻宏伟, 马健. 婴儿型低碱性磷酸酶血症 1 例[J]. 中国循证儿科杂志, 2008, 3(4): 318-319.
- [12] 刘海娟, 李梅, 邢小平, 等. 低磷酸酶血症一家系组织非特异性碱性磷酸酶 (TNSALP) 基因突变分析[J]. 基础医学与临床, 2011, 31(3): 263-267.
- [13] 赵真, 夏维波, 邢小平, 等. 婴儿型低磷酸酶血症组织非特异性碱性磷酸酶基因突变检测[J]. 中华内科杂志, 2013, 52(10): 824-828.
- [14] 王崇伟, 谢丽尔. 婴儿型低磷酸酯酶症 1 例[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2011, 26(20): 1611-1612.
- [15] Berkseth KE, Tebben PJ, Drake MT, et al. Clinical spectrum of hypophosphatasia diagnosed in adults[J]. Bone, 2013, 54(1): 21-27.
- [16] Taillandier A, Zurutuza L, Muller F, et al. Characterization of eleven novel mutations (M45L, R119H, 544delG, G145V, H154Y, C184Y, D289V, 862+5A, 1172delC, R411X, E459K) in the tissue-nonspecific alkaline phosphatase (TNSALP) gene in patients with severe hypophosphatasia. Mutations in brief no. 217. Online[J]. Hum Mutat, 1999, 13(2): 171-172.
- [17] Le Du MH, Millan JL. Structural evidence of functional divergence in human alkaline phosphatases[J]. J Biol Chem, 2002, 277(51): 49808-49814.
- [18] Scott LJ. Asfotase Alfa: A review in paediatric-onset hypophosphatasia[J]. Drugs, 2016, 76(2): 255-262.

(本文编辑: 俞燕)

· 消息 ·

《实用儿童脑病学》新书介绍



儿童脑损伤和脑病是危害儿童健康成长和人口素质的主要疾病,严重影响儿童社会交往能力、适应能力、注意力和学习能力,甚至导致癫痫、视听障碍、语言障碍、智力障碍、脑性瘫痪、植物状态等神经伤残。

由陈光福教授主编、人民卫生出版社出版的《实用儿童脑病学》,全书共30章,139万字,460多幅图(部分彩图),涉及儿童神经发育、神经解剖、神经影像学检查、脑功能检查、神经学检查评估、神经保护治疗、神经免疫治疗、神经修复治疗与康复治疗,以及各种儿童脑疾病的病因、发病机制、病理、临床表现、诊断方法与治疗进展等内容。

本书编委为从事儿童神经发育基础、神经影像、神经电生理、神经内科、神经外科、儿童康复和新生儿等专业的专家,专家们历时2年精心撰写,反复修改、补充,力求反映本领域近5年国内外的最新研究进展、诊治指南和专家共识,以及作者的临床经验与

研究成果,并对新的探索性治疗应用前景进行了述评和展望。全书图文并茂、条理清晰、内容丰富、可读性强,是一部具有先进性、科学性和实用性的专业参考书。

有意购买者请联系王波医师,电话:13823108103,邮箱:66286432@qq.com。