

拟使用胰岛素治疗,但家属拒绝,给予口服格列苯脲,血糖控制欠佳。

本文报道1例11个月龄的NDM患儿,发现INS基因的1个新发突变c.128G>A,扩展了INS基因突变谱,为NDM病因诊断提供了新的依据。

【参考文献】

- [1] 巩纯秀,曹冰燕.新生儿糖尿病分子遗传学机制研究进展[J].中华实用儿科临床杂志,2015,30(20):1521-1524.
- [2] Støy J, Edghill EL, Flanagan SE, et al. Insulin gene mutations as a cause of permanent neonatal diabetes[J]. Proc Natl Acad Sci U S A, 2007, 104(38): 15040-15044.
- [3] Park SY, Ye H, Steiner DF, et al. Mutant proinsulin proteins associated with neonatal diabetes are retained in the endoplasmic reticulum and not efficiently secreted[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2010, 391(3): 1449-1454.
- [4] Rajan S, Eames SC, Park SY, et al. In vitro processing and

- secretion of mutant insulin proteins that cause permanent neonatal diabetes[J]. Am J Physiol Endocrinol Metab, 2010, 298(3): E403-E410.
- [5] Nour MA, Pacaud D. Height augmentation in 11 β -hydroxylase deficiency congenital adrenal hyperplasia[J]. Int J Pediatr Endocrinol, 2015, 2015(1): 12.
- [6] 许瑶,王静.新生儿糖尿病[J].浙江临床医学,2016,18(2): 378-380.
- [7] 刘颖,陶于洪.新生儿糖尿病研究进展[J].国际儿科学杂志,2011,38(6): 606-608.
- [8] 李灿,刘丽梅.胰岛素基因突变与糖尿病关系的研究进展[J].上海交通大学学报(医学版),2013,33(3): 354-358.
- [9] 于森,刘一静,李明敏,等.永久性新生儿糖尿病30例临床特点及治疗反应分析[J].中国糖尿病杂志,2013,5(4): 209-211.
- [10] Liu M, Sun JH, Cui JQ, 等.胰岛素基因突变:从遗传学和 β 细胞生物学到临床疾病[J].崔景秋,刘铭,译.国际内分泌代谢杂志,2016,36(2): 128-134.

(本文编辑:俞燕)

· 消息 ·

2018年《中国当代儿科杂志》征稿征订启事

《中国当代儿科杂志》是由中华人民共和国教育部主管,中南大学主办的国家级儿科专业学术期刊。本刊为国家科学技术部中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊),中国科学引文数据库(CSCD)来源期刊,北京大学图书馆中文核心期刊和国际权威检索机构美国MEDLINE、美国《化学文摘》(CA)、美国EBSCO、荷兰《医学文摘》(EM)及世界卫生组织西太平洋地区医学索引(WPRIM)收录期刊,同时被中国学术期刊(光盘版)、中国科学院文献情报中心、中国社会科学院文献信息中心评定为《中国学术期刊综合评价数据库》来源期刊,并获评2016中国国际影响力优秀学术期刊。

本刊内容以儿科临床与基础研究并重,反映我国当代儿科领域的最新进展与最新动态。辟有国内外儿科动态、论著(临床研究、疑难病研究、病例分析、儿童保健、流行病学调查和实验研究)、临床经验、病例报告、专家讲座、综述等栏目。读者对象主要为从事儿科及相关学科的临床、教学和科研工作者。

本刊为月刊,每月15日出版,向国内外公开发行人。欢迎全国各高等医学院校,各省、市、自治区、县医院和基层医疗单位,各级图书馆(室)、科技情报研究所及广大医务人员和医学科技人员订阅。每期定价20元,全年240元。邮发代号:国内42-188;国外3856(BM)。可通过全国各地邮局订阅或直接来函与本刊编辑部联系订阅。

向本刊投稿一律通过网上稿件处理系统,免审稿费,审稿周期2~4周。欲浏览本刊或投稿,请登录本刊网站。网站提供免费全文下载。

联系地址:湖南省长沙市湘雅路87号《中国当代儿科杂志》编辑部,邮编410008

电话:0731-84327402;传真:0731-84327922;Email: ddek@vip.163.com;网址: http:// www.zgddk.com。

《中国当代儿科杂志》编辑部