体内堆积^[1]。NAXE 基因缺陷可导致 NADH 脱氢酶活性抑制，毒性代谢物 S-NAD HX (P) 堆积，机体遭受活性氧损伤^[2-5]。本例患者经高通量测序发现 NAXE 基因存在新发复合杂合突变，c.255 (外显子 2) A>T, c.361 (外显子 3) G>A, 蛋白功能预测可能有害，确诊渐进性早发性脑病。

渐进性早发性脑病非常罕见，临床表现不具有特异性，容易误诊为急性小脑性共济失调、病毒性脑炎等。对于具有眼球震颤、斜视、反复呼吸衰竭以及中枢神经系统受累表现的患儿需要警惕本病，建议完善基因检测。渐进性早发性脑病涉及到线粒体功能障碍，预后不佳，补充 NAD、烟酰胺、辅酶 Q₁₀ 等辅酶以增加旁路电子传递、改善线粒体氧化磷酸化功能、清除自由基等，可能改善患儿预后。

[参 考 文 献]

[1] Marbaix AY, Noël G, Detroux AM, et al. Extremely conserved

ATP- or ADP-dependent enzymatic system for nicotinamide nucleotide repair[J]. *Biol Chem*, 2011, 286(48): 41246-41252.

[2] Marbaix AY, Tyteca D, Niehaus TD, et al. Occurrence and subcellular distribution of the NADPHX repair system in mammals[J]. *Biochem*, 2014, 460 (1): 49-58.

[3] Prabhakar P, Laboy JI, Wang J, et al. Effect of NADH-X on cytosolic glycerol-3-phosphate dehydrogenase[J]. *Arch Biochem Biophys*, 1998, 360 (2): 195-205.

[4] Kremer LS, Danhauser K, Herebian D, et al. NAXE mutations disrupt the cellular NAD(P)HX repair system and cause a lethal neurometabolic disorder of early childhood[J]. *Am J Hum Genet*, 2016, 99(4): 894-902.

[5] Sorci-Thomas MG, Thomas MJ. AIBP, NAXE, and angiogenesis: What's in a name?[J]. *Circ Res*, 2017, 120(11): 1690-1691.

[6] Kremer LS, Danhauser K, Herebian D, et al. NAXE mutations disrupt the cellular NAD (P)HX repair system and cause a lethal neurometabolic disorder of early childhood[J]. *Am J Hum Genet*, 2016, 99(4): 894-902.

[7] Spiegel R, Shaag A, Shalev S, et al. Homozygous mutation in the APOA1BP is associated with a lethal infantile leukoencephalopathy[J]. *Neurogenetics*, 2016, 17(3): 187-190.

(本文编辑: 俞燕)

· 消息 ·

2018 年全国新生儿颅脑超声诊断学习班通知

为提高对围产期脑损伤及新生儿其他中枢神经系统疾病的诊断水平，充分利用已有的医疗资源，推广颅脑超声检查诊断技术，北京大学第一医院儿科按计划于 2018 年 8 月 21~25 日举办为期 5 天的新生儿颅脑超声诊断学习班。本学习班属国家级教育项目，授课教师为本科及北京市著名专家教授。学习结束授予 10 学分。主要授课内容包括：中枢神经系统解剖；颅脑超声检查方法；新生儿不同颅脑疾病超声诊断；胎儿中枢神经系统的超声诊断；鉴别诊断等。招收学员对象：儿科新生儿专业医师、超声专业医师及技师。学费：2000 元。报名截止日期 2018 年 8 月 8 日（上课前 2 周）。2018 年 8 月 20 日（星期一）白天正式报到。

报名方法：点击 <http://wukxyiwg.eventdove.com> 报名，填写正确信息保存即可。或联系北京大学第一医院儿科颅脑超声室，索要正式通知。

联系人：王红梅，孙国玉，胡文婕。电话：010-83573461 或 83573213。Email: bdy2002@163.com。邮编：100034。我们将在开班前 1 个月寄去正式通知。

北京大学第一医院儿科
2018 年 3 月 15 日