

· 神经肌肉病: 病例报告 ·

PSAT1 基因变异致儿童期鱼鳞病合并青少年期周围神经病的磷酸丝氨酸氨基转移酶缺乏症一例

李萍 徐艳芳 胡帅 曾晓霞 漆学良

【关键词】 代谢缺陷, 先天性; 丝氨酸; 基因; 突变; 病例报告

【Key words】 Metabolism, inborn errors; Serine; Genes; Mutation; Case reports

Phosphoserine aminotransferase deficiency in childhood ichthyosis with adolescent peripheral neuropathy caused by PSAT1 gene mutation: one case report

LI Ping, XU Yan-fang, HU Shuai, ZENG Xiao-xia, QI Xue-liang

Department of Neurology, The Second Affiliated Hospital of Nanchang University, Nanchang 330006, Jiangxi, China

Corresponding author: QI Xue-liang (Email: qixueliang766@163.com)

This study was supported by Natural Science Foundation of Jiangxi (No. 20202BABL206050).

Conflicts of interest: none declared

先证者 男性, 16 岁, 汉族。因全身散在红色皮疹、鳞屑 12 年余, 伴双下肢麻木、无力 4 个月, 于 2020 年 7 月 18 日入院。患儿 4 岁时无明显诱因出现双足红色皮疹、鳞屑, 并逐渐向躯干、上肢及头颈部进展, 皮疹未高出皮肤, 按压不褪色, 偶有瘙痒, 无疼痛、发热乏力、腹痛腹泻, 外院诊断“鱼鳞病”, 长期外用保湿剂尿素霜, 皮疹未见消退, 冬春季加重, 反复发作, 皮疹逐渐增多。4 个月前(2020 年 3 月)四肢远端皮肤红肿, 指尖和足底溃疡, 同时伴双下肢无力, 活动后加重, 表现为长时间行走后易感疲劳, 双上肢无麻木、无力, 无晨轻暮重, 无上睑下垂和构音障碍, 无胸腹部、腰部束带感, 无大小便障碍, 未曾诊治。近 2 个月(2020 年 5 月)双下肢无力症状加重, 上楼梯需他人搀扶, 蹲起困难, 双足底麻木, 不伴疼痛; 逐渐进展至双下肢上抬困难, 无法上楼梯, 双足麻木向上进展至小腿, 无视力和听力减退, 遂至我院就诊, 以“肌无力”收入院。患者自发病以来, 精神、睡眠、饮食、大小便正常, 体重无明显

增减。足月顺产, 生长发育里程碑、智力正常; 既往无特殊毒物或药物接触史; 父母为近亲婚配(表兄妹), 父母和 4 名姐姐身体健康, 家族中无类似疾病病史。

诊断与治疗经过 入院后体格检查: 体温 36.8 °C, 心率 94 次/min, 呼吸 17 次/min, 血压为 135/77 mm Hg(1 mm Hg = 0.133 kPa); 心、肺、腹部无明显异常; 全身皮肤黏膜可见散在红色皮疹、鳞屑及破溃, 尤以颈部、腹部和足踝部鳞屑明显(图 1); 面容粗糙, 足部红肿明显, 可见皲裂浸渍, 皮温正常。神经系统检查: 神志清楚, 语言流利, 高级皮质功能正常; 双眼左右视时可见粗大水平眼震, 上视时可见垂直旋转眼震, 余无异常; 双侧踝关节以下痛觉和触觉减退, 四肢深感觉正常; 四肢关节活动正常; 双上肢肌力 5 级, 双下肢近端肌力 4 级, 双足背屈肌力 3 级, 双足跖屈肌力 4 级; 双上肢腱反射正常, 双下肢膝腱反射减弱, 双侧踝反射未引出; 双侧病理征、脑膜刺激征阴性。实验室检查: 血清肌酸激酶(CK) 620.29 U/L(50 ~ 310 U/L); 腰椎穿刺脑脊液检查红细胞计数 $1 \times 10^6/L$ (正常参考值为零), 蛋白定量 534.42 mg/L(150 ~ 450 mg/L), 脑脊液 Pandy 试验呈弱阳性; 其余实验室指标无明显异常。肌电图检查: 双侧胫神经、腓总神经、右侧尺神经复合动作电位(CAP)波幅降低, 双下肢运动传导速度减慢, 双下

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2023.09.009

基金项目: 江西省自然科学基金资助项目(项目编号: 20202BABL206050)

作者单位: 330006 南昌大学第二附属医院神经内科

通讯作者: 漆学良, Email: qixueliang766@163.com



图1 入院时足部皮肤改变 1a 明显“鱼鳞”状鳞屑 1b 溃疡及皲裂浸渍

Figure 1 Changes of feet skin on admission Fish-like scales on feet (Panel 1a). Ulcer and chapped dip on feet (Panel 1b).

肢感觉神经电位波幅低平;正中神经、胫神经刺激F波未引出或出现率减少;插入电位延长,左侧胫骨前肌、右侧股四头肌、右侧肱二头肌、右侧趾短伸肌放松时可见较多或大量正相、纤颤电位,轻收缩时上述肌肉运动单位电位平均波幅增高、时限延长,大力收缩时呈单纯相或单混相;广泛性周围神经损害,运动、感觉神经轴索及髓鞘均受累(表1,2)。影像学检查、脑电图、心电图、心脏及腹部超声等检查均未见明显异常。基因检测:征得先证者及其家庭成员知情同意分别采集肘静脉血5 ml行基因检测,经全外显子组测序(WES,武汉康圣达医学检验所有限公司)显示,先证者存在 *PSATI* 基因 c.43G > C (p.Ala15Pro, chr9:80912169) 纯合突变,经家系验证分别来自先证者父母,后者均携带 *PSATI* 基因 c.43G > C 杂合突变,其长姐、二姐、四姐均携带同一位点的杂合突变,其三姐为野生型(图2),根据美国医学遗传学和基因组学会(ACMG)分级判断为致病性变异。根据上述临床检查及基因检测结果,先证者确诊为磷酸丝氨酸氨基转移酶缺乏症(PSATD),该家系明确为PSATD家系(图3)。治疗方案以大剂量丝氨酸治疗为主,口服L-丝氨酸300 mg/(kg·d)、甘氨酸300 mg/(kg·d),共住院7天,出院时症状暂无缓解。出院后继续服药,1年后(2022年1月)电话随访皮损已完全恢复正常(图4);2年后(2023年6月)双下肢麻木好转,肌无力程度减轻,可快走和上下楼梯,但仍无法跑步。目前仍在随访中。

讨 论

丝氨酸缺乏症为一组异质性常染色体隐性遗传代谢性疾病,由编码L-丝氨酸生物合成途径酶如

磷酸甘油酸脱氢酶(PGDH,由 *PHGDH* 基因编码)、磷酸丝氨酸转氨酶(PSAT,由 *PSATI* 基因编码)和磷酸丝氨酸磷酸酶(PSP,由 *PSPH* 基因编码)缺乏所引起^[1-4]。上述任何一种酶缺乏均可导致严重的神经系统疾病,相关表型从严重的Neu-Laxova综合征(NLS)到儿童期发病的神经系统变性疾病,表现出巨大临床差异^[5],其表型差异与酶缺乏程度有关^[6]。丝氨酸缺乏症中枢和周围神经病变发病机制尚不清楚,可能由鞘磷脂缺乏导致的神经功能障碍和非典型鞘磷脂神经毒性作用引起^[5,7-9]。

2007年,比利时首次报告1例 *PSATI* 基因变异致PSATD病例,患病男婴出生2周时先后出现喂养困难、耐药性癫痫发作、获得性小头畸形和精神运动迟缓,最终于7月龄时死于频繁的癫痫发作^[10]。2019年,上海交通大学医学院新华医院皮肤科姚志荣教授报告中国首例 *PSATI* 基因变异致丝氨酸缺乏的Neu-Laxova综合征患儿,该例患儿在其母妊娠期即存在严重的宫内生长受限、颅面和中枢神经系统畸形,出生后8周死亡^[11]。

PSATI 基因变异通常导致较为严重的表型,主要累及中枢神经系统,单纯表现为鱼鳞病合并周围神经病者极其罕见。本文患儿表现为儿童期鱼鳞病和青少年期周围神经病,经基因检测明确诊断为PSATD。除本文病例外,截至2023年3月1日,全球仅报道33例患儿,其中国外28例、国内5例^[5,7,9-17];发病年龄从宫内至5岁;临床主要表现为小头畸形(27例次)、鱼鳞病(20例次)、宫内生长受限(11例次),其中,23例诊断为Neu-Laxova综合征^[5,11-13],主因先天性丝氨酸缺乏导致多系统异常,如宫内生长受限、小头畸形、关节挛缩、鱼鳞病、生殖器发育缺陷等,大部分于围产期死亡,最长生存时间6.5岁。余10例中8例诊断为PSATD^[7,9-10,14-16]、2例为腓骨肌萎缩症(CMT)^[17],这两种类型多在婴儿期或儿童期发病,症状相对较轻;临床表现主要包括生长发育迟缓、智力低下、癫痫发作、鱼鳞病、周围神经病等;除1例于30周终止妊娠外,9例均接受大剂量[60~950 mg/(kg·d)]L-丝氨酸治疗,病情明显改善,相较于Neu-Laxova综合征患儿预后良好;其中3例(1例PSATD、2例腓骨肌萎缩症)^[16-17]出现婴儿期或儿童期鱼鳞病,随后青少年期出现周围神经病,无中枢神经系统症状,为目前报道的最温和表型。本文患儿临床症状与之类似,且与上述3例相同,均发现 *PSATI* 基因 c.43G > C 突变,导致丙氨酸突变为脯氨

表 1 先证者肌电图运动神经检查结果

Table 1. EMG examination results of motor nerve of the proband

| 监测指标 | 潜伏期(ms) | | 波幅(mV) | | 神经传导速度(m/s) | |
|------------|---------|-------|--------------------------------|-------|----------------------------------|--------|
| | 实测值 | 正常值 | 实测值 | 正常值 | 实测值 | 正常值 |
| 右侧正中神经 | | | | | | |
| 腕-拇短展肌 | 2.90 | ≤3.70 | 11.60 | ≥9.00 | 无需计算 | — |
| 肘-腕 | 6.90 | — | 9.30 | ≥8.00 | 57.50 | ≥56.00 |
| 右侧尺神经 | | | | | | |
| 腕-小指展肌 | 2.70 | ≤2.90 | 6.10 (下降 1.90, 下降幅度 23.75%) | ≥8.00 | 无需计算 | — |
| 肘-腕 | 6.50 | — | 6.10 (下降 1.90, 下降幅度 23.75%) | ≥8.00 | 57.90 (下降 3.10, 下降幅度 5.08%) | ≥61.00 |
| 左侧腓神经 | | | | | | |
| 踝部-趾短伸肌 | 4.00 | ≤5.00 | 1.80 (下降 1.20, 下降幅度 40.00%) | ≥3.00 | 无需计算 | — |
| 腓骨小头-踝部 | 14.70 | — | 1.00 (下降 2.00, 下降幅度 66.67%) | ≥3.00 | 29.90 (下降 14.10, 下降幅度 32.05%) | ≥44.00 |
| 右侧腓神经 | | | | | | |
| 踝部-趾短伸肌 | 4.80 | ≤5.00 | 0.90 (下降 2.10, 下降幅度 70.00%) | ≥3.00 | 无需计算 | — |
| 腓骨小头-踝部 | 13.80 | — | 0.80 (下降 2.20, 下降幅度 73.33%) | ≥3.00 | 35.00 (下降 9.00, 下降幅度 20.45%) | ≥44.00 |
| 左侧胫神经踝-跖展肌 | 4.30 | ≤4.80 | 3.10 (下降 2.90, 下降幅度 48.33%) | ≥6.00 | 无需计算 | — |
| 右侧胫神经踝-跖展肌 | 3.80 | ≤4.80 | 1.90 (下降 4.10, 下降幅度 68.33%) | ≥6.00 | 无需计算 | — |

—, no data, 无数据

表 2 先证者肌电图感觉神经检查结果

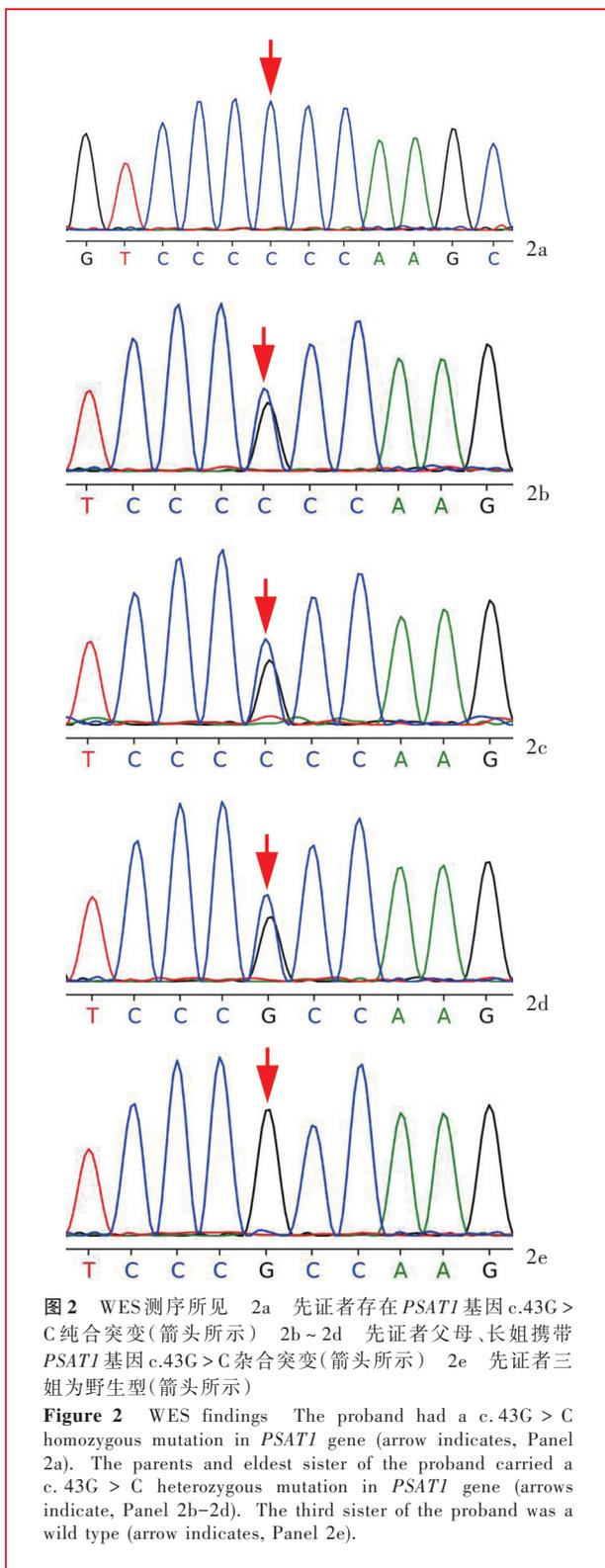
Table 2. EMG examination results of sensory nerve of the proband

| 监测指标 | 波幅(μV) | | 神经传导速度(m/s) | |
|--------------|-------------------------------|-------|--------------------------------|--------|
| | 实测值 | 正常值 | 实测值 | 正常值 |
| 右侧正中神经第3指-腕部 | 13.00 | ≥7.00 | 54.30 (下降 0.70, 下降幅度 1.27%) | ≥55.00 |
| 右侧尺神经第5指-腕部 | 6.70 (下降 0.30, 下降幅度 4.29%) | ≥7.00 | 59.50 | ≥48.00 |
| 右侧腓浅神经 | 9.30 | ≥8.00 | 未引出 | ≥40.00 |
| 右侧腓肠神经 | 未引出 | ≥0.90 | 未引出 | ≥35.10 |
| 左侧腓肠神经 | 未引出 | ≥0.90 | 未引出 | ≥35.10 |

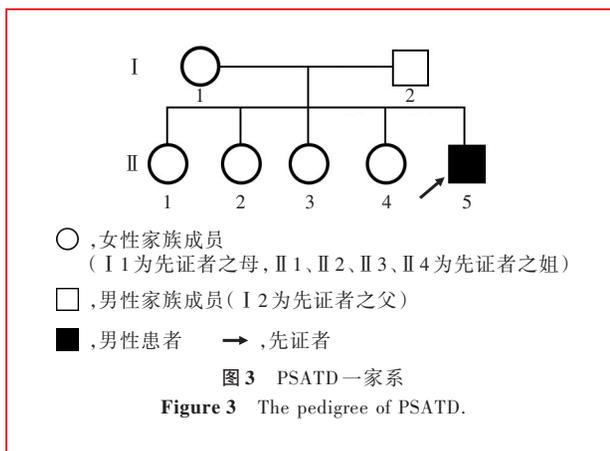
酸;临床表现为双下肢远端麻木、无力逐渐向近端进展,肌电图显示感觉运动神经电位波幅降低和上肢运动神经传导速度正常,结合其临床表现和电生理检测结果诊断为周围神经病,感觉运动神经受累。上述研究提示,儿童期鱼鳞病合并青少年期周围神经病可能是 *PSATI* 基因变异相关丝氨酸缺乏症最温和表型。

超过 50% 的丝氨酸缺乏症患者存在鱼鳞病,发病机制尚不清楚^[5]。丝氨酸作为角质层重要组成部分和神经酰胺前体,在皮肤屏障功能中具有重要作用。研究表明,聚丝蛋白是促进表皮分化和维持皮肤屏障功能的关键蛋白,丝氨酸蛋白酶在将分裂

蛋白切割成聚丝蛋白中发挥重要作用;丝氨酸作为丝氨酸蛋白酶活性位点的重要组成部分,其缺乏可导致丝氨酸蛋白酶功能障碍,影响角质层发育^[18]。同时,缺乏四氢叶酸可破坏核苷酸和表皮细胞分裂,从而导致皮肤病理性改变^[19]。此外,本文患儿神经系统查体可见眼震,与既往报道的 3 例患者呈感音性神经性耳聋或眼震的表现相一致^[15-17],推测与听觉和前庭神经或其上行通路功能障碍有关。本文患儿脑脊液蛋白定量水平略高于正常值,可能与脊神经根或脊髓慢性退行性变有关;肌酸激酶轻度升高可能为周围神经病引起所支配的肌肉损伤所致。



PSATD 可以单纯服用 L-丝氨酸或与甘氨酸联合治疗。本文患儿接受 L-丝氨酸和甘氨酸联合治疗 1 年后,皮损恢复正常,双下肢麻木、无力症状减轻。既往报道的 9 例患者^[7,9-10,14-17]经 L-丝氨酸治疗后症状亦得到一定程度缓解,但部分患者神经系统



症状无改善,特别是在婴儿期发病的患儿,如 Hart 等^[10]报告的 1 对 PSATD 孪生兄妹,男婴出生后 2 周出现喂养困难,9 周龄时出现耐药性癫痫发作,尽管 11 周龄即服用 L-丝氨酸 500 mg/(kg·d) 和甘氨酸 200 mg/(kg·d),但癫痫发作频率仅轻度减少,7 月龄死于频繁的癫痫发作。Brassier 等^[9]报告的 PSATD 患儿于其母妊娠期发生宫内生长受限,出生后 3 个月开始服用 L-丝氨酸 400 mg/(kg·d),2.7 岁时出现小头畸形、胼胝体发育不全、小脑蚓部中度萎缩等中枢神经系统症状,并将 L-丝氨酸剂量逐渐增至 950 mg/(kg·d),5 年后患儿头围、认知发育仍无改善,5.5 岁时即已卧床不起。Glinton 等^[7]报告的病例于其母妊娠 34 周时 MRI 显示小头畸形、胼胝体发育不全、脑回减少,出生后有严重喂养困难、发育不良,5 月龄时开始服用丝氨酸 500 mg/(kg·d) 联合甘氨酸 200 mg/(kg·d) 治疗,2 个月后患儿体重增加但仍存在严重发育迟缓。不同患儿之间存在的预后差异,可能是由于胎儿期丝氨酸缺乏已导致神经损伤,难以通过出生后补充逆转此病理过程,这一观点与 de Koning 等^[20]的研究结果相一致,该项研究报告 1 例 PSATD 胎儿,其母于妊娠第 27 周开始补充 L-丝氨酸,患儿出生后精神运动发育均正常,无神经系统症状,提示该病的治疗应在出生后不久即开始,甚至妊娠期女性可于产前及时补充。此外,Hart 等^[10]报告的 PSATD 女婴在出生后即补充 L-丝氨酸,至出生后 3 岁时神经系统发育正常,这与其报告的男婴结局形成鲜明对比,提示早期诊断与治疗的重要临床意义,特别是在不可逆性神经损伤发生前。但也有患儿至成年期方才确诊并接受药物治疗的报道,1 例患有鱼鳞病、发育迟缓、小头畸形、关节挛缩和进行性神经病变的成年女性是迄今报道的最晚诊断与治疗的患儿,尽管其在 38 岁方接受治疗,



图 4 先证者 L-丝氨酸和甘氨酸联合治疗后皮肤改变
4a 足部皮肤恢复正常 4b 手部皮肤恢复正常

Figure 4 Skin changes after treatment with L-serine and glycine. The foot skin returned to normal (Panel 4a). The hand skin returned to normal (Panel 4b).

但高剂量[100 mg/(kg·d)]的 L-丝氨酸使其鱼鳞病被完全治愈,且高血压也得到缓解^[15],提示疾病晚期得以诊断的患者,仍有可能使症状得到缓解。目前,对于 L-丝氨酸治疗剂量尚无一致性建议,特别是对较温和表型,本文患儿接受的治疗剂量为 L-丝氨酸 300 mg/(kg·d)、甘氨酸 300 mg/(kg·d),既往报道的最高剂量为 950 mg/(kg·d)^[9],所有患者均耐受性良好,无不良反应,如何确定合理的药物剂量,尚需进一步研究随访。

然而,丝氨酸缺乏症患儿大多不能获得及时诊断:首先,丝氨酸缺乏症表型广泛,对于临床症状轻微者可能不会考虑这种严重的遗传代谢性疾病。其次,由于血浆丝氨酸水平可正常(特别是在非禁食血液样本中),相比之下,脑脊液丝氨酸水平不受饮食影响,但在频繁癫痫发作情况下,脑脊液丝氨酸水平有可能维持在正常值范围,因此有必要进行基因检测以协助诊断。本文患儿的诊断主要依靠临床症状、药物治疗效果和基因检测,未行血浆和脑脊液丝氨酸水平测定;此外,腓肠神经或皮肤组织活检也有助于诊断,但本文病例在我院未进行病理学检查。

综上所述,丝氨酸缺乏症包括广泛的临床谱系,对于表现为儿童期发病的鱼鳞病和青少年期发病的周围神经病患者,应考虑遗传代谢性疾病的晚期表现,有必要进行基因检测,以确定受影响的特定丝氨酸合成酶。随着基因检测技术的不断发展,既往于婴儿期发病的丝氨酸缺乏症表型谱将继续扩大,早期诊断与治疗对改善患者预后至关重要。

利益冲突 无

参 考 文 献

- [1] Marchesani F, Zangelmi E, Murtas G, Costanzi E, Ullah R, Peracchi A, Bruno S, Pollegioni L, Mozzarelli A, Storici P, Campanini B. L-serine biosynthesis in the human central nervous system: structure and function of phosphoserine aminotransferase[J]. *Protein Science*, 2023, 32:e4609.
- [2] Rabattoni V, Marchesani F, Murtas G, Sacchi S, Mozzarelli A, Bruno S, Peracchi A, Pollegioni L, Campanini B. The human phosphorylated pathway: a multienzyme metabolic assembly for L-serine biosynthesis[J]. *FEBS J*, 2023.[Epub ahead of print]
- [3] Murtas G, Marccone GL, Sacchi S, Pollegioni L. L-serine synthesis via the phosphorylated pathway in humans[J]. *Cell Mol Life Sci*, 2020, 77:5131-5148.
- [4] Tabatabaie L, Klomp LW, Berger R, de Koning TJ. L-serine synthesis in the central nervous system: a review on serine deficiency disorders[J]. *Mol Genet Metab*, 2010, 99:256-262.
- [5] El-Hattab AW, Shaheen R, Hertecant J, Galadari HI, Alhaqawi BS, Nabil A, Alkuraya FS. On the phenotypic spectrum of serine biosynthesis defects[J]. *J Inher Metab Dis*, 2016, 39: 373-381.
- [6] El-Hattab AW. Serine biosynthesis and transport defects[J]. *Mol Genet Metab*, 2016, 118:153-159.
- [7] Grinton KE, Benke PJ, Lines MA, Geraghty MT, Chakraborty P, Al-Dirbashi OY, Jiang Y, Kennedy AD, Grotewiel MS, Sutton VR, Elsea SH, El-Hattab AW. Disturbed phospholipid metabolism in serine biosynthesis defects revealed by metabolomic profiling[J]. *Mol Genet Metab*, 2018, 123:309-316.
- [8] Penno A, Reilly MM, Houlden H, Laurá M, Rentsch K, Niederkofler V, Stoeckli ET, Nicholson G, Eichler F, Brown RH Jr, von Eckardstein A, Hornemann T. Hereditary sensory neuropathy type I is caused by the accumulation of two neurotoxic sphingolipids[J]. *J Biol Chem*, 2010, 285:11178-11187.
- [9] Brassier A, Valayannopoulos V, Bahi-Buisson N, Wiame E, Hubert L, Boddaert N, Kaminska A, Habarou F, Desguerre I, Van Schaftingen E, Ottolenghi C, de Lonlay P. Two new cases of serine deficiency disorders treated with L-serine[J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2016, 20:53-60.
- [10] Hart CE, Race V, Achouri Y, Wiame E, Sharrard M, Olpin SE, Watkinson J, Bonham JR, Jaeken J, Matthijs G, Van Schaftingen E. Phosphoserine aminotransferase deficiency: a novel disorder of the serine biosynthesis pathway[J]. *Am J Hum Genet*, 2007, 80:931-937.
- [11] Ni C, Cheng RH, Zhang J, Liang JY, Wei RQ, Li M, Yao ZR. Novel and recurrent PHGDH and PSAT1 mutations in Chinese patients with Neu-Laxova syndrome[J]. *Eur J Dermatol*, 2019, 29:641-646.
- [12] Abdelfattah F, Kariminejad A, Kahlert AK, Morrison PJ, Gumus E, Mathews KD, Darbro BW, Amor DJ, Walsh M, Sznajder Y, Weiß L, Weidensee S, Chitayat D, Shannon P, Bermejo-Sánchez E, Riaño-Galán I, Hayes I, Poke G, Rooryck C, Pennamen P, Khung-Savatovsky S, Toutain A, Vuillaume ML, Ghaderi-Sohi S, Kariminejad MH, Weinert S, Sticht H, Zenker M, Schanze D. Expanding the genotypic and phenotypic spectrum of severe serine biosynthesis disorders[J]. *Hum Mutat*, 2020, 41:1615-1628.
- [13] Acuna-Hidalgo R, Schanze D, Kariminejad A, Nordgren A, Kariminejad MH, Conner P, Grigelioniene G, Nilsson D, Nordenskjöld M, Wedell A, Freyer C, Wredenberg A, Wiczorek D, Gillessen-Kaesbach G, Kayserili H, Elcioglu N,

- Ghaderi - Sohi S, Goodarzi P, Setayesh H, van de Vorst M, Steehouwer M, Pfundt R, Krabichler B, Curry C, MacKenzie MG, Boycott KM, Gilissen C, Janecke AR, Hoischen A, Zenker M. Neu-Laxova syndrome is a heterogeneous metabolic disorder caused by defects in enzymes of the L - serine biosynthesis pathway[J]. Am J Hum Genet, 2014, 95:285-293.
- [14] Shapira Zaltsberg G, McMillan HJ, Miller E. Phosphoserine aminotransferase deficiency: imaging findings in a child with congenital microcephaly [J]. J Matern Fetal Neonatal Med, 2020, 33:1033-1035.
- [15] Debs S, Ferreira CR, Groden C, Kim HJ, King KA, King MC, Lehky T, Cowen EW, Brown LH, Merideth M, Owen CM, Macnamara E, Toro C, Gahl WA, Soldatos A. Adult diagnosis of congenital serine biosynthesis defect: a treatable cause of progressive neuropathy[J]. Am J Med Genet A, 2021, 185:2102-2107.
- [16] Shen Y, Peng Y, Huang P, Zheng Y, Li S, Jiang K, Zhou M, Deng J, Zhu M, Hong D. Juvenile - onset PSAT1 - related neuropathy: a milder phenotype of serine deficiency disorder [J]. Front Genet, 2022, 13:949038.
- [17] Lu Y, Xing H, Liu C, Huang D, Sun C, Yu M, Meng L, Lv H, Zhang W, Wang Z, Yuan Y, Xie Z. Pathogenic PSAT1 variants and autosomal recessive axonal Charcot - Marie - Tooth disease with ichthyosis[J]. Pediatr Neurol, 2023, 140:25-34.
- [18] Heggar Venkataramana S, Puttaswamy N, Kodimule S. Potential benefits of oral administration of *AMORPHOPHALLUS KONJAC* glycosylceramides on skin health: a randomized clinical study [J]. BMC Complement Med Ther, 2020, 20:26.
- [19] Leyvraz C, Charles RP, Rubera I, Guitard M, Rotman S, Breiden B, Sandhoff K, Hummler E. The epidermal barrier function is dependent on the serine protease CAPI/Prss8 [J]. J Cell Biol, 2005, 170:487-496.
- [20] de Koning TJ, Klomp LW, van Oppen AC, Beemer FA, Dorland L, van den Berg I, Berger R. Prenatal and early postnatal treatment in 3 - phosphoglycerate - dehydrogenase deficiency [J]. Lancet, 2004, 364:2221-2222.

(收稿日期:2023-06-11)

(本文编辑:袁云)

· 小词典 ·

中英文对照名词词汇(二)

概念化水平百分数

percent conceptual level responses(PCLR)

甘氨酸 tRNA 合成酶 glycyI tRNA synthetase(EJ)

肝脂酶 hepatic lipase(HL)

感觉神经传导速度

sensory nerve conduction velocity(SNCV)

感觉神经动作电位 sensory nerve action potential(SNAP)

高碘酸-雪夫 periodic acid-Schiff(PAS)

睾丸决定因子 testis determination factor(TDF)

功能获得 gain-of-function(GOF)

功能丧失 loss-of-function(LOF)

功能性神经系统疾病 functional neurological disorder(FND)

功能性运动障碍 functional movement disorder(FMD)

国际功能、残疾和健康分类

International Classification of Functioning, Disability and Health(ICF)

国家药品监督管理局

National Medical Products Administration(NMPA)

含黄素单加氧酶 3

flavin containing monooxygenase 3(FMO3)

核转录因子-κB nuclear factor-kappa B(NF-κB)

黑色素瘤分化相关基因 5

melanoma differentiation associated gene 5(MDA5)

红细胞沉降率 erythrocyte sedimentation rate(ESR)

琥珀酸脱氢酶 succinate dehydrogenase(SDH)

还原型辅酶 I 四氢唑还原酶

reduced nicotinamide adenine dinucleotide-tetrazolium reductase(NADH-TR)

活动范围 range of motion(ROM)

肌酸激酶 creatine kinase(CK)

肌酸激酶同工酶 creatine kinase isoenzyme MB(CK-MB)

肌萎缩侧索硬化 amyotrophic lateral sclerosis(ALS)

肌阵挛癫痫伴破碎红纤维综合征

myoclonic epilepsy with ragged red fibre(MERRF)

基质金属蛋白酶 matrix metalloproteinases(MMPs)

吉兰-巴雷综合征 Guillain-Barré syndrome(GBS)

脊髓小脑性共济失调 spinocerebellar ataxia(SCA)

脊髓性肌萎缩症 spinal muscular atrophy(SMA)

脊髓性肌萎缩症上肢模块修订版

Revised Upper Limb Module for Spinal Muscular Atrophy (RULM)

N-甲基-D-天冬氨酸 N-methyl-D-aspartate(NMDA)

胶质纤维酸性蛋白 glial fibrillary acidic protein(GFAP)

静脉注射免疫球蛋白 intravenous immunoglobulin(IVIg)

巨噬细胞集落刺激因子

macrophage colony-stimulating factor(M-CSF)

抗干燥综合征 A 型抗体

A type Sjögren's syndrome antibody(SSA)

抗核抗体 anti-nuclear antibody(ANA)

肯尼迪病 Kennedy's disease(KD)

口服葡萄糖耐量试验 Oral Glucose Tolerance Test(OGTT)

狼疮抗凝物 lupus anticoagulant(LA)

类风湿因子 rheumatoid factor(RF)

磷酸甘油酸脱氢酶 phosphoglycerate dehydrogenase(PGDH)

磷酸丝氨酸氨基转移酶缺乏症

phosphoserine aminotransferase deficiency(PSATD)

磷酸丝氨酸磷酸酶 phosphoserine phosphatase(PSP)

磷酸丝氨酸转氨酶 phosphoserine aminotransferase(PSAT)