

# TH 基因变异致多巴反应性肌张力障碍二例

武倩 詹飞霞 曹立

【关键词】 多巴反应性肌张力障碍(非 *MeSH* 词); 酪氨酸羟化酶缺乏症(非 *MeSH* 词); 左旋多巴; 基因; 突变; 病例报告

【Key Words】 Dopa-responsive dystonia (not in *MeSH*); Tyrosine hydroxylase deficiency (not in *MeSH*); Levodopa; Genes; Mutation; Case reports

## Dopa-responsive dystonia caused by *TH* gene variations: two cases report

WU Qian, ZHAN Fei-xia, CAO Li

Department of Neurology, Shanghai Sixth People's Hospital Affiliated to Shanghai Jiaotong University School of Medicine, Shanghai 200233, China

Corresponding author: CAO Li (Email: caoli2000@yeah.net)

This study was supported by the National Natural Science Foundation of China (No. 81870889, 82071258).

Conflicts of interest: none declared

**例 1** 女性, 8 岁, 主因独立行走不能 6 年余, 于 2011 年 8 月 10 日至我院神经内科门诊就诊。患儿于出生后约 15 月龄时(2004 年 10 月)受凉后发热(约 39 °C)而出现肢体活动差, 表现为四肢活动减少, 独自站立不能, 症状呈进行性加重, 尤以受凉、上呼吸道感染后症状明显加重。2 岁时仍无法独立行走, 需他人扶行, 并出现四肢关节挛缩, 症状有日间波动性, 晨轻暮重。曾于外院就诊, 具体检查和诊断不详, 未予治疗。家属诉患儿出生史及 1 岁以内语言、运动等生长发育史均正常; 父母非近亲婚配, 否认家族中有类似疾病病史。患儿自患病以来, 精神一般, 饮食、睡眠和大小便均正常, 近期体重未见明显变化。门诊体格检查及神经系统检查: 神志清楚, 语言流利, 双侧瞳孔等大、等圆, 直径约为 3 mm, 对光反射灵敏, 余脑神经检查未见异常; 颈项肌力 3 级, 胸锁乳突肌肌力 4 级, 双上肢近端肌力 4 级、远端 5 级, 双下肢肌力 4 级, 颈项肌及四肢肌张

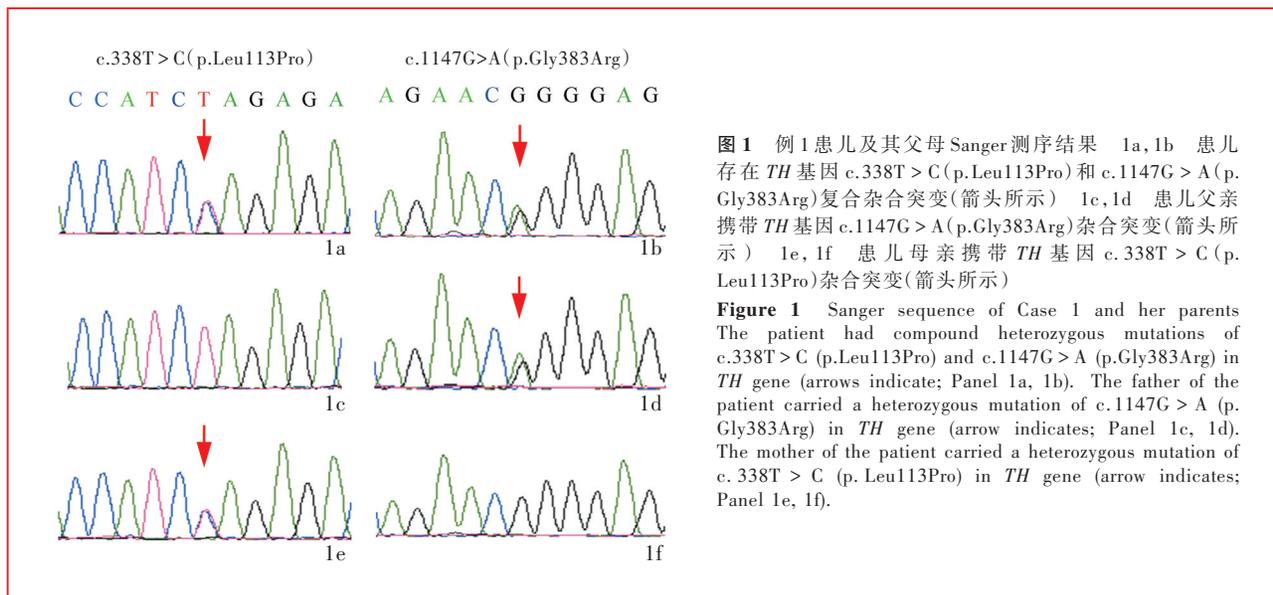
力增高; 四肢腱反射活跃, 右侧病理征和踝阵挛阳性, 双侧肘关节和踝关节挛缩, Romberg 征不能配合, 独立行走不能。辅助检查: 血常规、血生化、尿管串联质谱分析、脑电图、肌电图和头部 MRI 检查均正常。排除代谢性、中毒性等继发性因素, 考虑到患儿自幼发病, 病程呈进行性进展, 遗传性因素可能性大, 进一步行基因检测以明确病因: 在征得患儿及其父母知情同意之后, 分别采集上述成员外周静脉血样本 3 ml, 提取 DNA 后进行基因检测, 采用第二代测序(上海金域医学检验中心)发现, 患儿存在 *TH* 基因 c.338T > C(p.Leu113Pro) 和 c.1147G > A(p.Gly383Arg) 复合杂合突变; 家系共分离显示突变分别来自患儿母亲[c.338T > C(p.Leu113Pro)] 和父亲[c.1147G > A(p.Gly383Arg)], 图 1。其中, c.1147G > A 为美国国立医学图书馆生物医学文献数据库(PubMed, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>)已报道的致病性突变<sup>[1]</sup>, 而 c.338T > C 国内外均未见报道, 为新发突变, 且经 Mutationtaster (<http://www.mutationtaster.org>)、PolyPhen (<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2>) 和 SIFT (<http://sift.jevl.org>) 软件预测其具有致病性, 依据美国医学遗传学和基因组学会(ACMG)标准, 该突变被评估为可能致病。根据患者临床表现和基因检测结果, 最终明确诊断为多巴反应性肌张力障碍(DRD), 遂予以口服多巴丝肼

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2024.04.014

基金项目: 国家自然科学基金资助项目(项目编号: 81870889); 国家自然科学基金资助项目(项目编号: 82071258)

作者单位: 200233 上海交通大学医学院附属第六人民医院神经内科[武倩(现在安徽医科大学附属医院宿州医院神经内科, 邮政编码: 234000)]

通讯作者: 曹立, Email: caoli2000@yeah.net



**图 1** 例 1 患儿及其父母 Sanger 测序结果 1a, 1b 患儿存在 *TH* 基因 c.338T > C (p.Leu113Pro) 和 c.1147G > A (p.Gly383Arg) 复合杂合突变 (箭头所示) 1c, 1d 患儿父亲携带 *TH* 基因 c.1147G > A (p.Gly383Arg) 杂合突变 (箭头所示) 1e, 1f 患儿母亲携带 *TH* 基因 c.338T > C (p.Leu113Pro) 杂合突变 (箭头所示)

**Figure 1** Sanger sequence of Case 1 and her parents. The patient had compound heterozygous mutations of c.338T > C (p.Leu113Pro) and c.1147G > A (p.Gly383Arg) in *TH* gene (arrows indicate; Panel 1a, 1b). The father of the patient carried a heterozygous mutation of c.1147G > A (p.Gly383Arg) in *TH* gene (arrow indicates; Panel 1c, 1d). The mother of the patient carried a heterozygous mutation of c.338T > C (p.Leu113Pro) in *TH* gene (arrow indicates; Panel 1e, 1f).

62.50 mg/d 改善步态障碍。为进一步矫正足部畸形,改善步态姿势,患儿于足踝外科行双足踝关节松解术,术后步态姿势明显改善,并继续口服多巴丝肼 62.50 mg/d。持续电话随访,患儿步态障碍和四肢关节挛缩症状明显改善,可独立行走。随访至 2021 年 10 月,患儿仍维持药物剂量为 62.50 mg/d,步态持续改善。

**例 2** 女性, 21 岁, 主因行走姿势异常 15 年, 足部畸形 8 年, 于 2020 年 10 月至我院门诊就诊。患者于 15 年前 (2005 年 10 月) 家属偶然发现其右足内翻, 跑跳姿势异常, 症状呈缓慢进展, 至 10 岁左右逐渐出现跑跳困难。11 岁时 (2010 年 5 月) 当地医院肌电图显示双下肢慢性运动神经源性损害, 诊断为“马蹄内翻足”, 于 2012 年 8 月行右足内翻矫正手术, 术后双下肢运动功能恢复良好, 可维持轻度运动功能如慢跑等, 但无法剧烈活动。2018 年 6 月出现左足内翻畸形, 踮足行走, 双足高弓畸形, 此后多次行足部畸形矫正手术, 踮足行走、步态异常等症状亦无明显改善, 后渐出现独立行走不能, 需他人搀扶或依赖轮椅, 症状呈日间波动性, 休息或睡眠后有轻微改善, 期间未予药物治疗。患者出生史及 1 年内生长发育史均正常, 否认父母近亲婚配, 否认家族中类似疾病病史。患者自发病以来, 精神可, 饮食、睡眠和大小便均正常, 近期体重未见明显变化。门诊体格检查及神经系统检查: 神志清楚, 言语流利, 双侧瞳孔等大、等圆, 直径 3 mm, 对光反射灵敏, 余脑神经检查未见异常; 双上肢肌力 5 级, 双手第一骨间肌萎缩; 双下肢肌力 4 级, 双小腿及以下

肌肉轻度萎缩; 四肢肌张力增高, 腱反射活跃, 右侧踝阵挛阳性, Romberg 征检查不能配合, 双足高弓畸形, 左足内翻, 右足手术后改变。辅助检查: 血常规、生化、免疫, 肌电图和头部 MRI 检查未见异常。排除免疫性、代谢性等继发因素, 为进一步明确病因行基因检测: 在征得患者及其父母的知情同意后, 分别采集上述成员外周静脉血 3 ml, 提取 DNA 后进行基因检测, 第二代测序 (上海金域医学检验中心) 发现患者携带 *TH* 基因 c.605G > A (p.Arg202His) 和 c.641G > T (p.Arg214Met) 复合杂合突变; 家系共分离显示突变分别来自其父亲 [c.641G > T (p.Arg214Met)] 和母亲 [c.605G > A (p.Arg202His)], 图 2, 均为既往 PubMed 数据库已报道的致病性突变<sup>[2]</sup>。结合患者症状和基因检测结果, 最终确诊为多巴反应性肌张力障碍, 予多巴丝肼 62.50 mg/d 口服改善步态障碍。服药 1 周后电话随访, 患者即可短距离独行; 2 周左右时可独行 600 余步; 至 2 个月时, 患者行走渐稳, 且行走距离逐渐延长, 可独自逛街。目前仍在随访中。

## 讨 论

多巴反应性肌张力障碍是一种选择性黑质纹状体多巴胺缺乏综合征, 由多巴胺合成途径中酶的遗传缺陷或功能障碍所致<sup>[3]</sup>。参与多巴胺合成及循环的多个酶基因变异均可导致典型的多巴反应性肌张力障碍表现, 其中最常见 (69.9%) 的致病基因为编码三磷酸鸟苷环化水解酶 1 (GCH1) 的 *GCH1* 基因, 呈常染色体显性或隐性遗传; 第二常见基因为

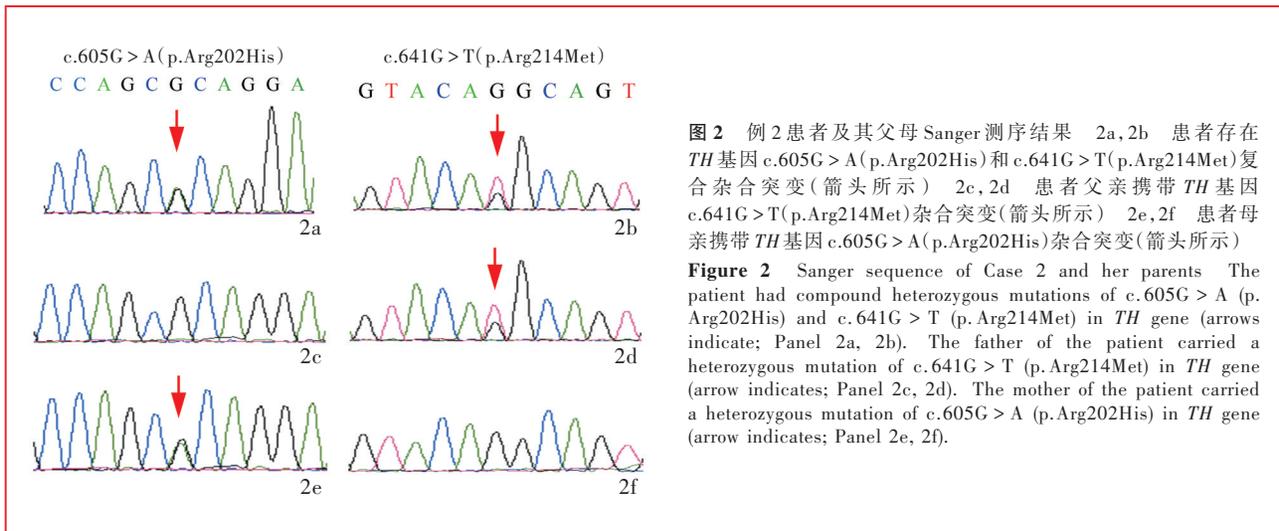


图2 例2患者及其父母Sanger测序结果 2a,2b 患者存在 *TH* 基因 c.605G > A (p.Arg202His) 和 c.641G > T (p.Arg214Met) 复合杂合突变(箭头所示) 2c,2d 患者父亲携带 *TH* 基因 c.641G > T (p.Arg214Met) 杂合突变(箭头所示) 2e,2f 患者母亲携带 *TH* 基因 c.605G > A (p.Arg202His) 杂合突变(箭头所示)

**Figure 2** Sanger sequence of Case 2 and her parents The patient had compound heterozygous mutations of c.605G > A (p.Arg202His) and c.641G > T (p.Arg214Met) in *TH* gene (arrows indicate; Panel 2a, 2b). The father of the patient carried a heterozygous mutation of c.641G > T (p.Arg214Met) in *TH* gene (arrow indicates; Panel 2c, 2d). The mother of the patient carried a heterozygous mutation of c.605G > A (p.Arg202His) in *TH* gene (arrow indicates; Panel 2e, 2f).

编码酪氨酸羟化酶(*TH*)的 *TH* 基因(14.2%),呈常染色体隐性遗传<sup>[4]</sup>;少数(15.9%)由其他多种基因(*PTS*, *SPR*, *QDPR* 和 *PCBD*)变异导致<sup>[2]</sup>。酪氨酸羟化酶是多巴胺、肾上腺素及去甲肾上腺素等酚胺类物质生物合成过程中的关键酶,*TH* 基因变异通过影响酶的功能和(或)稳定性而致病。

多巴反应性肌张力障碍具有显著的临床和遗传异质性,典型临床表现为儿童或青少年发病的进行性肌张力障碍,主要发生于下肢,可进展为全身性肌张力障碍伴轻度帕金森病样症状,有明显的日间波动性,睡眠或休息后可以改善,对于小剂量[1~5 mg/(kg·d)]左旋多巴有显著和持续性疗效<sup>[2,4]</sup>,无症状波动或运动障碍等不良反应。2014年, Lee 和 Jeon<sup>[5]</sup>将多巴反应性肌张力障碍分为经典型多巴反应性肌张力障碍和多巴反应性肌张力障碍附加症(DRD-plus),其中 DRD-plus 具有各种不典型的症状,体现在发病年龄、运动症状和非运动症状等方面:患儿可于婴儿期发病,病情重,精神运动(语言、智力发育、运动)发育迟缓,以及类似中枢性脑瘫症状与体征如肌张力显著下降,嗜睡,不伴感染的反复高热、惊厥,小脑功能障碍等,并对左旋多巴或其他多巴胺能药物反应不良等<sup>[6-7]</sup>。*TH* 基因变异致多巴反应性肌张力障碍发病较早,临床症状较重,多表现为部分性或全身性肌张力障碍。根据症状或体征的严重程度以及对左旋多巴的反应性<sup>[4]</sup>,将酪氨酸羟化酶缺陷所引起的临床表型分为:(1)酪氨酸羟化酶缺陷型多巴反应性肌张力障碍(轻型),于12月龄至12岁发病,呈经典型多巴反应性肌张力障碍表现。(2)酪氨酸羟化酶缺陷型婴儿帕金森病伴

运动迟缓(严重型),于3~12月龄发病,患儿运动发育里程碑明显延迟,运动症状为躯干肌张力减退和帕金森病样表现。左旋多巴对多数患者有显著疗效,但通常反应不完全和(或)需要数月甚至数年才能明确治疗效果,少数对左旋多巴敏感,易产生不良反应,如恶心呕吐,心慌等。(3)酪氨酸羟化酶缺乏进行性婴儿脑病(非常严重型),于3~6月龄发病,表现为运动发育落后、躯干肌张力减退、肢体肌张力增高、反射亢进、动眼危象、上睑下垂、阵发性嗜睡和易怒交替出现等症状,多数报道有胎儿窘迫表现<sup>[8]</sup>。对左旋多巴治疗极为敏感,常出现严重运动障碍等不良反应。其中,后两型归于 DRD-plus。本文2例患者均表现为经典型多巴反应性肌张力障碍,分别在幼儿期和儿童期发病,均以进行性双下肢运动障碍为主要表现;且症状有明显的昼夜波动性,与国内 Chen 等<sup>[2]</sup>报告的病例相似。此外,本文例1患儿有明确的诱发因素,表现在发热或受凉、上呼吸道感染后症状加重,确切机制尚不明确。

*TH* 基因位于 11p15.5,包含 14 个外显子,编码蛋白为同源四聚体结构,每个亚单位包含氨基末端(N-端)调控区,中部四聚体区及羧基末端(C-端)催化区。目前已报道的 *TH* 基因致病性突变约有 90 余种,涉及启动子、内含子和外显子区域,多数为外显子区的错义突变,少数为移码突变、剪切突变<sup>[2-3]</sup>。因 *TH* 基因突变率低,目前尚无确切的基因型-表型相关性研究结论。本文2例患者均为 *TH* 基因复合杂合突变,且 4 个突变位点均为错义突变, c.605G > A, c.641G > T 和 c.1147G > A 为已报道的致病性突变,其中 c.605G > A 突变较为常见,是热点突变<sup>[9-10]</sup>;

而 c.338T>C 为新发突变,该位点氨基酸在真核物种中高度保守,多个软件(Mutationtaster、PolyPhen 和 SIFT)预测该突变可能对蛋白质功能造成损害。酪氨酸羟化酶是儿茶酚胺生物合成的限速酶,TH 基因变异多数位于酶的催化活性中心区,导致酶的功能和(或)稳定性改变而致病<sup>[1,11]</sup>。本文 c.338T>C 突变亦位于酪氨酸羟化酶的催化活性中心区,推测该突变致病与酶活性降低有关,必要时可进一步从细胞水平进行该突变的致病性验证。

由于多巴反应性肌张力障碍临床表现的异质性,在全世界范围内误诊率较高,尤其是在婴幼儿早期症状不典型时,常被误诊为脑瘫、遗传性痉挛性截瘫或足部关节畸形而错过最佳治疗时机,甚至导致不必要的骨科治疗<sup>[1,12-13]</sup>。Tadic 等<sup>[14]</sup>统计 1952-2011 年 576 例多巴反应性肌张力障碍患者,其平均年龄为 11.6 岁,误诊的平均时间可达 13.5 年。因 TH 基因变异致多巴反应性肌张力障碍呈常染色体隐性遗传,常无家族史,更易被忽视。统计 2018-2022 年国内报道的 24 例 TH 基因变异致多巴反应性肌张力障碍患者的流行病学数据显示,其平均发病年龄为 4.4 岁,平均误诊时间为 6.4 年<sup>[9-10,15-18]</sup>。本文 2 例患者发病的平均年龄为 3.8 岁,平均误诊时间为 10.8 年;且此 2 例患者均因延误诊断导致关节畸形而多次行关节矫正手术。

小剂量(62.50 mg/d)左旋多巴对多巴反应性肌张力障碍可有显著而稳定的治疗效果<sup>[19]</sup>。临床常联合外周多巴胺脱羧酶抑制剂多巴丝肼治疗,但治疗剂量尚无统一标准,总体原则为小剂量起始,并根据年龄、病情严重程度、疗效以及不良反应而调整具体剂量。对于酪氨酸羟化酶缺乏患者,建议多巴丝肼的初始剂量为 0.5~3.0 mg/(kg·d),每日分为 3~6 次口服<sup>[20]</sup>;在可耐受的情况下,结合临床逐渐增加到合适剂量,并持续维持。多数经典型多巴反应性肌张力障碍患者,予左旋多巴可完全缓解症状,无任何不良反应。但对于 DRD-plus,明确治疗效果往往需要较长时间评估。一些非常严重型患者即使在推荐的最低初始剂量[0.50 mg/(kg·d)]下,也可能出现不能耐受的障碍<sup>[20]</sup>。本文 2 例患者均以多巴丝肼 62.50 mg/d 为初始剂量,治疗 2 周内症状明显改善,治疗过程中均未出现相关的不良反应和运动障碍;例 1 患者随访 10 年,仍维持初始剂量。有研究发现,随着年龄增大,多巴反应性肌张力障碍患者对左旋多巴的依赖性可能会减少<sup>[21]</sup>。提示

对于本文 2 例患儿对多巴丝肼的依赖性尚需进一步随访观察。

综上所述,本文报道 2 例 TH 基因变异致多巴反应性肌张力障碍病例,发现 TH 基因新的突变位点,扩展了多巴反应性肌张力障碍的基因突变谱。多巴反应性肌张力障碍是一种可治性遗传性疾病,临床表现复杂多样,早期诊断、治疗是预后良好之关键。神经科、儿科及骨科医师对于表现为日间波动性肢体运动障碍和(或)步态异常的就诊者,以及全面发育落后的婴儿需警惕多巴反应性肌张力障碍之可能。尽早予以基因检测有利于疾病的早期识别,以避免延误诊断而造成不必要的外科干预和肢体残疾的发生。

利益冲突 无

## 参 考 文 献

- [1] Giovanniello T, Leuzzi V, Carducci C, Carducci C, Sabato ML, Artiola C, Santagata S, Pozzessere S, Antonozzi I. Tyrosine hydroxylase deficiency presenting with a biphasic clinical course [J]. *Neuropediatrics*, 2007, 38:213-215.
- [2] Chen Y, Bao X, Wen Y, Wang J, Zhang Q, Yan J. Clinical and genetic heterogeneity in a cohort of Chinese children with dopa-responsive dystonia[J]. *Front Pediatr*, 2020, 8:83.
- [3] Jeon BS. Dopa-responsive dystonia: a syndrome of selective nigrostriatal dopaminergic deficiency [J]. *J Korean Med Sci*, 1997, 12:269-279.
- [4] Weissbach A, Pauly MG, Herzog R, Hahn L, Halmans S, Hamami F, Bolte C, Camargos S, Jeon B, Kurian MA, Opladen T, Brüggemann N, Huppertz HJ, König IR, Klein C, Lohmann K. Relationship of genotype, phenotype, and treatment in dopa-responsive dystonia: MDSGene review [J]. *Mov Disord*, 2022, 37:237-252.
- [5] Lee WW, Jeon BS. Clinical spectrum of dopa-responsive dystonia and related disorders [J]. *Curr Neurol Neurosci Rep*, 2014, 14:461.
- [6] Lee WW, Jeon B, Kim R. Expanding the spectrum of dopa-responsive dystonia (DRD) and proposal for new definition: DRD, DRD-plus, and DRD look-alike [J]. *J Korean Med Sci*, 2018, 33:e184.
- [7] Salles PA, Terán-Jimenez M, Vidal-Santoro A, Chaná-Cuevas P, Kauffman M, Espay AJ. Recognizing atypical dopa-responsive dystonia and its mimics [J]. *Neurol Clin Pract*, 2021, 11:e876-e884.
- [8] Chi CS, Lee HF, Tsai CR. Tyrosine hydroxylase deficiency in Taiwanese infants [J]. *Pediatr Neurol*, 2012, 46:77-82.
- [9] Dong HY, Feng JY, Yue XJ, Shan L, Jia FY. Dopa-responsive dystonia caused by tyrosine hydroxylase deficiency: three cases report and literature review [J]. *Medicine (Baltimore)*, 2020, 99:e21753.
- [10] Li XY, Yang YM, Li LB, Zhang MY, Huang YY, Wang J, Wang L, Wan XH. Identification of TH variants in Chinese dopa-responsive dystonia patients and long-term outcomes [J]. *Front Neurol*, 2021, 12:644910.
- [11] Szigetvari PD, Muruganandam G, Kallio JP, Hallin EI, Fossbakk A, Loris R, Kursula I, Møller LB, Knappskog PM, Kursula P, Haavik J. The quaternary structure of human

- tyrosine hydroxylase: effects of dystonia - associated missense variants on oligomeric state and enzyme activity [J]. J Neurochem, 2019, 148:291-306.
- [12] Fan Z, Greenwood R, Felix AC, Shiloh-Malawsky Y, Tennison M, Roche M, Crooks K, Weck K, Wilhelmsen K, Berg J, Evans J. GCH1 heterozygous mutation identified by whole - exome sequencing as a treatable condition in a patient presenting with progressive spastic paraplegia[J]. J Neurol, 2014, 261:622-624.
- [13] Ravel JM, Michaud M, Frismand S, Puisieux S, Banneau G, Benoist JF, Lambert L, Bonnet C, Renaud M. Heterozygous pathogenic variation in *GCH1* associated with treatable severe spastic tetraplegia [J]. Parkinsonism Relat Disord, 2023, 109: 105310.
- [14] Tadic V, Kasten M, Brüggemann N, Stiller S, Hagenah J, Klein C. Dopa-responsive dystonia revisited: diagnostic delay, residual signs, and nonmotor signs[J]. Arch Neurol, 2012, 69:1558-1562.
- [15] Feng B, Sun G, Kong Q, Li Q. Compound heterozygous mutations in the TH gene in a Chinese family with autosomal-recessive dopa-responsive dystonia: a case report[J]. Medicine (Baltimore), 2018, 97:e12870.
- [16] Hu SX, Huang YR, Li P, Cai HQ, Li WJ, Peng GL. Clinical and genetic analysis of dopa - responsive dystonia caused by compound heterozygous mutation of *TH* gene in 4 infants [J]. Lin Chuang Er Ke Za Zhi, 2021, 39:191-195.[胡恕香, 黄燕茹, 李培, 蔡慧强, 李文洁, 彭桂兰. *TH* 基因变异致婴儿多巴反应性肌张力障碍 4 例临床和基因分析[J]. 临床儿科杂志, 2021, 39:191-195.]
- [17] Hou M, Yang C, Hu J, Guo Y, Liu P, Liu Y, Song J, Wei W, Chen Z. Levodopa is effective in the treatment of three Chinese Tyrosine hydroxylase (TH) deficiency children [J]. Int J Dev Neurosci, 2019, 78:28-32.
- [18] Dong W, Luo B, Qiu C, Jiang X, Qu X, Zhang L, Liu W, Yan J, Zhang W. Deep brain stimulation for the treatment of dopa - responsive dystonia: a case report and literature review [J]. World Neurosurg, 2020, 136:394-398.
- [19] Chu JM, Wu L, Jiang LL, Wang YL, Chen WX, Chen L. A case of dopa-responsive dystonia due to a novel mutation in the *TH* gene[J]. Zhongguo Shen Jing Jing Shen Ji Bing Za Zhi, 2023, 49:422-425.[储建敏, 吴蕾, 江璐璐, 王永利, 陈蔚欣, 陈玲. 酪氨酸羟化酶基因新型突变所致多巴反应性肌张力障碍 1 例[J]. 中国神经精神疾病杂志, 2023, 49:422-425.]
- [20] Pons R, Syrengelas D, Youroukos S, Orfanou I, Dinopoulos A, Cormand B, Ormazabal A, Garzía-Cazorla A, Serrano M, Artuch R. Levodopa - induced dyskinesias in tyrosine hydroxylase deficiency[J]. Mov Disord, 2013, 28:1058-1063.
- [21] Dai LF, Ding CH, Fang F, Zhang WH, Liu M, Tian XJ, Ren XT, Wang XH, Li JW, Zhuo XW, Zhang S, Lü JL, Wu HS. Clinical features and genetic characteristics of children with tyrosine hydroxylase deficiency caused by *TH* gene variants[J]. Zhonghua Shi Yong Er Ke Lin Chuang Za Zhi, 2021, 36:574-579.[代丽芳, 丁昌红, 方方, 张炜华, 刘明, 田小娟, 任晓曦, 王晓慧, 李久伟, 卓秀伟, 张坤, 吕俊兰, 吴沪生. *TH* 基因变异致儿童酪氨酸羟化酶缺乏症的临床与遗传学分析[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2021, 36:574-579.]

(收稿日期:2024-01-29)

(本文编辑:袁云)

## · 小词典 ·

## 中英文对照名词词汇(四)

术后迟发性低钠血症

delayed postoperative hyponatremia(DPH)

水痘-带状疱疹病毒 varicella-zoster virus(VZV)

随机森林 random forest(RF)

髓过氧化物酶 myeloperoxidase(MPO)

髓鞘碱性蛋白 myelin basic protein(MBP)

髓鞘少突胶质细胞糖蛋白

myelin oligodendrocyte glycoprotein(MOG)

特异性活动平衡信心量表

Activities-Specific Balance Confidence Scale(ABC)

天冬氨酸转氨酶 aspartate aminotransferase(AST)

 $\alpha$ -突触核蛋白  $\alpha$ -synuclein( $\alpha$ -Syn)

伪狂犬病毒 pseudorabies virus(PRV)

腺苷脱氨酶 adenosine deaminase(ADA)

Vogt-小柳-原田综合征

Vogt-Koyanagi-Harada syndrome(VKHS)

心肺复苏 cardiopulmonary resuscitation(CPR)

行为风险因素监测系统

Behavioral Risk Factor Surveillance System(BRFSS)

严重急性呼吸综合征

severe acute respiratory syndrome(SARS)

Rivermead 移动指数 Rivermead Mobility Index(RMI)

移植物抗宿主反应 graft versus host reaction(GVHR)

Albright 遗传性骨营养不良症

Albright's hereditary osteodystrophy(AHO)

乙型肝炎表面抗体 hepatitis B surface antibody(HBsAb)

乙型肝炎表面抗原 hepatitis B surface antigen(HBsAg)

乙型肝炎核心抗体 hepatitis B core antibody(HBcAb)

乙型肝炎 e 抗体 hepatitis B e antibody(HBeAb)

乙型肝炎 e 抗原 hepatitis B e antigen(HBeAg)

隐球菌性脑膜炎 cryptococcal meningitis(CM)

荧光素眼底血管造影 fundus fluorescein angiography(FFA)

营养风险筛查 2002

Nutritional Risk Screening 2002(NRS 2002)

肿瘤坏死因子- $\alpha$  tumor necrosis factor- $\alpha$ (TNF- $\alpha$ )

重度发热伴血小板减少综合征

severe fever with thrombocytopenia syndrome(SFTS)

猪疱疹病毒 I 型 suid herpesvirus-1(SuHV-1)

主观视觉垂直 subjective visual vertical(SVV)

自然杀伤细胞 natural killer lymphocyte(NK)

自然杀伤 T 细胞 natural killer T lymphocyte(NKT)

自身免疫性脑炎 autoimmune encephalitis(AE)

总胆固醇 total cholesterol(TC)

最小意识状态 minimally conscious state(MCS)