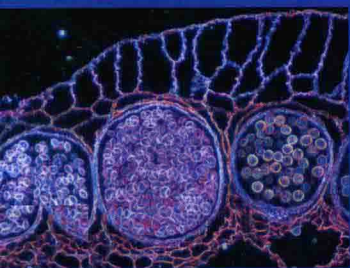
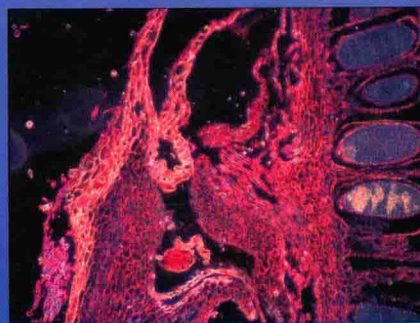


YOUSHENG YOUYUSHIYAN ZHEN DUANXUE

主编 孟平 高锦声 陈忠

优生优育 实验诊断学



中国人口出版社

优生优育实验诊断学

主编

孟平 高锦声 陈忠

孟平 周克勤 姜冰

姜冰 顾泽峰

陈忠 杨炳华

吴均 谭保真

何亚音 高锦声

李 强 杨 虹 沈宗振 罗光华

刘光华 李健民 薛永权 朱 宏

张 强 陈亚平 董 选 毕卫民

专业组主编

生殖细胞发育组主编

孟平 高锦声 陈忠 主编

遗传实验诊断组 姜冰 主编

优生实验诊断组 周正康 主编

中国人口出版社

（北京）

（北京）

（北京）

（北京）

（北京）

（北京）

（北京）

中国人口出版社

（北京）

图书在版编目 (CIP) 数据

优生优育实验诊断学/孟平等主编. —北京:
中国人口出版社, 2000. 6

ISBN 7-80079-612-4

I. 优… II. 孟… III. 胎前诊断: 实验室诊断
IV. R714. 5

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2000) 第 35201 号

优生优育实验诊断学

主编 孟 平 高锦声 陈 忠

*

中国人口出版社出版

(北京市海淀区大慧寺 12 号 邮政编码: 100081)

煤炭工业出版社印刷厂印刷

开本: 787×109mm 1/16 印张: 33

字数: 750 千字 印数: 1—3000 册

2000 年 10 月第 1 版 2000 年 10 月第 1 次印刷

ISBN 7-80079-612-4

购书热线 (0512) 5239095 定价: 精装 120.00 元
平装 80.00 元

编委会

主 编 孟 平 高锦声 陈 忠
副 主 编 何 军 姜建平 顾国浩 周克勤
杨炳华 董 选 吴 昀

编委与作者 (按编写章节为序)

孟 平	周克勤	吴浩清	史伟峰
姜建平	邓海峰	何 军	王雪明
陈 忠	杨炳华	姜庆波	周正康
吴 昀	谭保真	黄益萍	顾国浩
何亚香	高锦声	王丽娟	秦 燕
李 棟	杨 虹	沈宗姬	罗光华
刘元华	李建勇	薛永权	朱 宏
张 经	陈亚平	董 选	单卫民

专业组主编

常规实验诊断	史伟峰
生化实验诊断	周正康
免疫实验诊断	谭保真
细胞遗传	何亚香
基因诊断	沈宗姬

审 阅

顾可梁 王经伦 金 璎

前言

计划生育、优生优育，提高出生人口素质，是我国一项重要的长期的基本国策。多年来，计划生育、优生优育工作在神州大地蓬勃开展，取得了举世瞩目的成绩。然而，国内迄今尚无一本融计划生育、优生优育临床、预防、环保三位一体的实验诊断专著，给实际工作带来很多不便，尤其是当前计划生育、优生优育工作在全国深入开展，急需一套科学、规范、统一、实用的专著作指导，这不仅对促进计划生育、优生优育工作有积极的作用，同时，对提高业务水平，培养人才也有深远的意义。《优生优育实验诊断学》一书的撰写适应了广大计划生育、优生优育工作者的需求。本书旨在推动我国计划生育、优生优育工作的开展，为我国计划生育、优生优育，提高人口素质作出更大的贡献。

本书之特色是根据我国国情，以计划生育、优生优育临床、预防、环保为主体，以实验诊断为体系，以方法为条目，重点介绍常见常用的实验诊断学技术，并辅以现代新技术供参考。内容紧扣计划生育、优生优育，生殖健康，病残儿童医学鉴定，出生缺陷监测与环境保护，遗传性疾病的诊断与预防，以及流产、不孕、不育等实验诊断方法。全书贯彻科学系统、简明扼要、技术规范、层次分明、内容精炼的原则。全书共分6章：第1章，优生优育常规实验诊断；第2章，优生优育生化实验诊断；第3章，优生优育免疫实验诊断；第4章，优生优育细胞遗传实验诊断；第5章，优生优育基因实验诊断；第6章，优生优育实验诊断专题，含新生儿遗传病筛查、杂合子检出、胎儿成熟度检查和优生优育的检验自动化等。全书特别强调方便实用，利于查考。本书可作为从事计划生育、优生优育工作医务工作者的工具书，也可作为医学院校有关专业的参考

书。

为保证全书质量，本书邀请 20 余位专家教授、有经验的技术人员和计划生育、优生优育基层工作者联合撰写，如果本书的出版能达到预期的目的，我们将甚感欣慰。

《优生优育实验诊断学》一书的完成是许多同志共同努力的结果，各位作者辛勤努力、一丝不苟，在全书的统稿、整理过程中，苏州医学院优生遗传研究中心李栋、杨虹等同志做了大量工作，在此一并表示敬意和感谢。在本书编写过程中，参考了国内外大量的资料，这里对各位作者深表谢意！本书完成之时，喜逢祖国五十周年盛典之际，这一难忘的日子将载入史册！由于水平所限，时间仓促，书中难免存在一些不足、缺点，甚至错误，恳请广大读者批评指正，以便再版时充实提高。

孟 平

1999 年 10 月于常州

目 录

第1章 优生优育常规实验诊断

1 血液常规检查

- 1.1 红细胞、白细胞、血小板和网织红细胞计数 (6)
- 1.2 血红蛋白测定 (10)
- 1.3 血细胞形态学检查 (11)
- 1.4 溶血性贫血检查 (25)
- 1.5 血栓与止血检查 (36)

2 尿液常规检查

- 2.1 理学检查 (53)
- 2.2 化学检查 (56)
- 2.3 显微镜检查 (73)
- 2.4 促绒毛膜激素检查 (79)
- 2.5 尿液渗量检查 (80)

3 分泌物检查

- 3.1 女性生殖道分泌物检查 (83)
- 3.2 淋球菌检查 (84)
- 3.3 沙眼衣原体检查 (86)
- 3.4 解脲脲原体检查 (89)

4 精液检查

- 4.1 一般检查 (91)
- 4.2 精液果糖测定 (93)

4.3 抗精子抗体测定	(94)
-------------------	------

5 脑脊液检查

5.1 理学检查	(97)
5.2 化学检查	(98)
5.3 显微镜检查	(102)

6 痰液检查

6.1 理学检查	(107)
6.2 显微镜检查	(108)

7 羊水检查

8 血型血清学检查

8.1 ABO 血型检查	(117)
8.2 Rh 血型检查	(120)
8.3 抗球蛋白测定	(121)
8.4 抗体放散检查	(123)
8.5 IgG 抗 A (B) 测定	(124)
8.6 血型抗体筛选和鉴定	(125)

第2章 优生优育生化实验诊断

9 常规生化检查

9.1 血胆红素检查	(133)
9.2 蛋白质测定和蛋白电泳分析	(137)
9.3 血清粘蛋白检查	(146)
9.4 铜蓝蛋白检查	(147)
9.5 血葡萄糖检查	(148)
9.6 糖耐量检查	(151)
9.7 尿素氮和肌酐检查	(152)
9.8 尿酸检查	(154)
9.9 血脂分析	(156)

10 酶学检查

10.1 丙氨酸氨基转移酶检查	(171)
10.2 碱性磷酸酶检查	(176)
10.3 肌酸激酶检查	(179)

10.4 乳酸脱氢酶检查	(183)
10.5 乙酰胆碱脂酶检查	(186)

11 无机元素检查

11.1 钙、磷元素检查	(192)
11.2 母乳钙检查	(195)
11.3 钾、钠元素检查	(197)
11.4 铁元素检查	(203)
11.5 镁元素检查	(206)
11.6 锌元素检查	(208)
11.7 铜元素检查	(211)
11.8 铅元素检查	(214)
11.9 碘元素检查	(217)
11.10 砷元素检查	(219)

12 特殊生化检查

12.1 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶测定	(223)
12.2 丙酮酸激酶测定	(225)
12.3 造血原料缺乏所致贫血的检查	(227)
12.4 半乳糖-1-磷酸尿苷转移酶测定	(231)
12.5 醛缩酶检查	(234)
12.6 血清超氧化物歧化酶检查	(235)
12.7 17-羟皮质、17-酮类固醇测定	(237)

13 氨基酸代谢测定

13.1 苯丙酮尿症检查	(246)
13.2 酪氨酸血症检查	(251)
13.3 枫糖尿症检查	(253)
13.4 胱氨酸尿症检查	(255)
13.5 体液各类氨基酸检测	(257)

第3章 优生优育免疫实验诊断

14 体液免疫检查

14.1 免疫球蛋白 G、M、A 检查	(277)
14.2 免疫球蛋白 E 和分泌型免疫球蛋白 A 检查	(281)
14.3 补体 C3、C4 测定	(283)
14.4 总补体测定	(285)

(181)	14.5 B 因子含量测定	(287)
(181)	14.6 C3 裂解产物测定	(287)
	14.7 甲胎蛋白测定	(288)
	14.8 心肌钙蛋白检查	(290)
(181)	15 淋巴细胞免疫功能检查	
(181)	15.1 T 细胞转化测定	(294)
(181)	15.2 T 细胞亚群测定	(297)
(181)	15.3 自然杀伤细胞活性检查	(300)
(181)	16 感染性疾病抗原抗体检查	
(181)	16.1 弓形虫抗体检查	(305)
(181)	16.2 风疹病毒特异性 IgM 抗体检查	(308)
(181)	16.3 巨细胞病毒 IgM 抗体检查	(309)
(181)	16.4 单纯疱疹病毒 IgM 抗体检查	(310)
(181)	16.5 梅毒螺旋体抗体检查	(311)
(181)	16.6 乙型肝炎病毒抗原抗体检查	(314)
(181)	16.7 人类免疫缺陷病毒抗体检查	(317)
(181)	16.8 柯萨奇 B 组病毒抗体检查	(320)
(181)	17 激素检查	
(181)	17.1 甲状腺素检查	(323)
(181)	17.2 生长激素检查	(328)
(181)	17.3 促肾上腺皮质激素和皮质醇检查	(330)
(181)	17.4 性激素检查	(332)
(181)	17.5 胰岛素检查	(338)
(181)	17.6 胎盘功能检查	(339)
(181)	17.7 人垂体泌乳素检查	(342)
(181)	18 细胞因子检查	
(181)	18.1 白细胞介素-1 检查	(345)
(181)	18.2 白细胞介素-2 检查	(347)
(181)	18.3 白细胞介素-6 检查	(348)
(181)	18.4 白细胞介素-8 检查	(350)
(181)	18.5 肿瘤坏死因子检查	(351)

第4章 优生优育细胞遗传实验诊断

19 性染色质制备

- 19.1 X染色质制备 (360)
- 19.2 Y染色质制备 (362)

20 常规染色体制备

- 20.1 外周血染色体制备 (366)
- 20.2 骨髓细胞染色体制备 (369)
- 20.3 羊水细胞染色体制备 (371)
- 20.4 绒毛细胞染色体制备 (374)

21 显带染色体制备

- 21.1 Q带染色体制备 (377)
- 21.2 G带染色体制备 (378)
- 21.3 C带染色体制备 (381)
- 21.4 R带染色体制备 (382)

22 高分辨染色体制备

23 姐妹染色单体互换制备

24 脆性X染色体制备

25 人类染色体核型分析

第5章 优生优育基因实验诊断

26 快速DNA、RNA点杂交技术

27 聚合酶链反应技术

- 27.1 聚合酶链反应技术 (425)
- 27.2 逆转录-聚合酶链反应技术 (428)
- 27.3 聚合酶链反应-单链构象多态性技术 (430)
- 27.4 定量聚合酶链反应技术 (432)
- 27.5 原位聚合酶链反应技术 (437)

28 荧光原位杂交技术

29 限制性片断长度多态性分析技术

30 寡核苷酸探针杂交技术

第6章 优生优育实验诊断专题

31 新生儿遗传病筛查

- 31.1 苯丙酮尿液症筛查 (462)
- 31.2 先天性甲状腺功能低下筛查 (466)
- 31.3 其他遗传病筛查 (469)

32 杂合子检查

- 32.1 Tay-Sachs 病杂合子检查 (478)
- 32.2 脆性 X 综合征携带者检查 (481)
- 32.3 杜氏肌营养不良症杂合子检查 (483)
- 32.4 粘多糖贮积症杂合子检查 (484)

33 胎儿成熟度检查

34 优生优育实验诊断自动化技术

- 34.1 血液细胞自动分析简介 (495)
- 34.2 尿液自动分析简介 (498)
- 34.3 生化自动分析简介 (503)
- 34.4 免疫自动分析简介 (504)
- 34.5 染色体自动分析简介 (509)

主要参考文献 (511)

第1章 优生优育常规 实验诊断

Y

S

Y

Y

S

Y

Z

D

X

常

规检验的主要研究对象是血液、尿液、分泌物、脑脊液、羊水等体液。通过检测上述标本中的正常与

异常的细胞及可溶性成分,即可反映人体相关系统的生理、病理变化及有关脏器的功能。常规检验是医学检验发展史上最早建立的一批检验项目,即使在现代临床医学中,仍然具有应用广泛、成本低廉、简便可靠、辅助诊断的特点,对疾病的预防、疗效和预后判断、治疗药物的监测、健康状况的评价及遗传性疾病的预测等领域发挥越来越大的作用。

常规检验在各级医疗单位,甚至在农村计划生育服务站中都可开展。对于许多遗传性疾病,在其临床症状未出现之前可通过常规检测发现,以便及时采取治疗方案和预防措施,从而可进一步提高我国人口素质。

近年来,常规检验技术已广泛应用于计划生育与优生优育领域,具有极高的价值。应用常规检验技术可检测:

1 检测血液系统疾病

根据血像、骨髓像等指标可检测各种贫血、粒细胞缺乏症、出血性疾病、白血病等。白血病是小儿常见的恶性肿瘤,通过血液常规检验可及早诊断,及时治疗。

2 检测泌尿系统疾病

肾脏疾病是成人、儿童常见病与多发病,如急性肾小球肾炎、肾病综合征等。尿液常规检验是诊断肾、尿路等组织病变,功

能状态及代谢性疾病的重要手段之一。

3 检测感染性疾病

3.1 检测性传播性疾病 据调查,近年来性传播性疾病发病率明显上升。妇女感染后往往没有症状或症状很轻,不能及时就诊、治疗,常发生并发症和遗留后遗症,对生育、胎儿及新生儿的生长发育都有很大影响。

3.2 检测细菌、病毒等感染性疾病 结核杆菌、肝炎病毒、巨细胞病毒等是临床常见的病原菌,育龄男女、孕妇、婴幼儿的感染并不少见。

4 检测先天畸形与代谢性疾病

据统计,遗传病及与遗传因素密切相关的疾病在发病中所占比例日益突出,对人类危害更为明显。目前,已发现遗传性疾病6000余种,每100个新生儿中就有3~10名患遗传性疾病,较为常见的有血红蛋白病、代谢缺陷病、21三体综合征、先天性心脏病等。通过羊水培养等常规检验即可检测上述遗传性疾病。

5 检测不育、不孕、流产

精液、分泌物等常规检验可作为不育、不孕症的辅助诊断指标。

6 其他

寄生虫病、脑膜炎、新生儿溶血病等疾病的检查。

血液常规检查

- 周克勤
- 吴浩清

血

液是由血细胞和血浆两部分组成的红色粘稠混悬液。血液经抗凝处理离心沉淀后，有形成分约占 45%，主要由红细胞、白细胞、血小板组成，血浆部分约占 55%。

血液在周身循环，主要起下述作用：供给机体细胞必需的营养和氧气，并把代谢产生的废物送至排泄器官；调节全身组织的酸碱平衡和渗透压平衡；通过白细胞的杀菌作用和血浆中抗体、补体等的作用，发挥保卫机体的功能；血浆中所含各种凝血因子，在止血上起重要作用。全身各种细胞或组织的变化，对血液的性状有影响；而在造血器官发生变化影响血液成分时，也能引起细胞和组织的功能异常。因此血液常规检查不仅是诊断多种血液病的依据，而且为其他系统疾病的诊断和鉴别提供重要信息，是临床医学检验中最常用、最重要的基本内容之一。

当前，血液常规检查已广泛应用于计划生育和优生优育工作，用来评估育龄男女、孕妇、婴幼儿的健康状况，辅助诊断血液系统疾病或某些遗传性疾病，还可作为某些疾病治疗效果及预后的判断指标。

综上所述，血液常规检查常用于：

1. 判定有无贫血及确定贫血类型 常见的贫血有缺铁性贫血、营养性巨幼红细胞

贫血、再生障碍性贫血、溶血性贫血、自身免疫性溶血性贫血等。贫血是成人、孕妇及儿童最常见的疾病，尤其对胎儿、婴幼儿的生长发育影响尤为严重。

2. 检测是否有炎症、中毒及其强度 细菌、病毒的感染、重金属中毒等常引起白细胞质和量的变化，其增加或减少的幅度可判断疾病的严重程度。

3. 诊断出血性疾病及其类型 原发性血小板减少性紫癜、血友病等是儿童常见的出血性疾病。另外，新生儿感染、羊水栓塞、胎盘损伤等可激活外源性凝血系统导致弥漫性血管内凝血，血液常规检查可作出快速、准确诊断。

4. 检查有无白血病及其类型 在小儿各种恶性肿瘤的发病率中，白血病占第一位。血像、骨髓像可检测白血病及其类型，并可作为其疗效评估复诊的监测指标。

1.1 红细胞、白细胞、血小板和网织红细胞计数

血细胞包括红细胞、白细胞、血小板等，统称血液的有形成分。血细胞的产生可分为胚胎时期的造血和成人时期的造血两个阶段。胚胎 2 个月前由卵黄囊壁和胚体内间