

· 迪安诊断丛书 ·

指标诊断学

DIAGNOSIS LIBRARY OF

CLINICAL LABORATORY TEST

主 编 姜 傥



科学出版社

指标诊断学

主编 姜 倪

科学出版社

北 京

内 容 简 介

当今的实验室诊断已经形成一个拥有几千个指标、庞大而复杂的体系,影响着 60%~70% 的临床医疗决策。在健康指导、疾病风险筛查、早期诊断、诊断与鉴别诊断、治疗方案选择、疗效观察及预后判断等领域发挥着极为重要的作用。

本书选择了几百种常见疾病的诊断指标,分别从定义、分类、诊断思路(含图)、伴随该指标出现时临床症状和体征的鉴别诊断、伴随该指标出现时实验室指标的鉴别诊断、在该指标基础上还需进一步检查的实验室指标、评估该指标的技术要点、评估时需要考虑的影响因素八个方面展开剖析。顺藤摸瓜、层层递进,逐步提供、勾勒出清晰的诊断线索和思维导图,并从临床实用的角度提供了如何逻辑性、系统性、综合性、灵活性地理解、运用这些指标的思考。

本书适用于临床医师、检验医师、检验技师、实验室人员,也可供医学生、患者及其家属参考阅读。

图书在版编目(CIP)数据

指标诊断学 / 姜悦主编. —北京: 科学出版社,
2019.4

ISBN 978-7-03-060550-4

I. ①指... II. ①姜... III. ①诊断学 IV. ①R44

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2019)第 028623 号

责任编辑: 闵 捷 / 责任校对: 谭宏宇
责任印制: 黄晓鸣 / 封面设计: 殷 靓

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号
邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

南京展望文化发展有限公司排版

苏州市越洋印刷有限公司印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2019 年 4 月第 一 版 开本: 889×1194 1/16

2019 年 4 月第一次印刷 印张: 54

字数: 1 449 000

定价: 280.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

《指标诊断学》

编辑委员会

主 编

姜 悦

编 者

(按姓氏笔画排序)

- | | |
|-----|---------------------|
| 王 娟 | 中山大学附属中山医院 |
| 王惠萱 | 云南迪安医学检验所 |
| 石玉玲 | 南部战区总医院 |
| 兰小鹏 | 中国人民解放军联勤保障部队第九〇〇医院 |
| 戎 荣 | 安徽医科大学附属省立医院 |
| 吕永楠 | 武汉大学人民医院 |
| 吕时铭 | 浙江大学医学院附属妇产科医院 |
| 吕瑞雪 | 贵州省贵阳市妇幼保健院 |
| 仲人前 | 上海长征医院 |
| 孙艳虹 | 中山大学附属第一医院 |
| 何 媛 | 云南迪安医学检验所 |
| 何宇婷 | 中山大学附属第一医院 |
| 李俊勋 | 中山大学附属第一医院 |
| 李 艳 | 武汉大学人民医院 |
| 李 莎 | 中山大学附属中山医院 |
| 李 曼 | 中山大学附属中山医院 |
| 李 智 | 同济大学附属杨浦医院 |
| 李智山 | 湖北省襄阳市中心医院 |
| 杨再兴 | 温州医科大学附属黄岩医院 |
| | 台州市第一人民医院 |

吴文苑 深圳市人民医院
余 抒 空军军医大学第三附属医院
汪子伟 迪安诊断技术集团股份有限公司
沈佐君 安徽省临床检验中心
沈 杰 同济大学附属杨浦医院
张秀明 深圳市罗湖医院集团
张 钧 浙江大学医学院附属邵逸夫医院
陈建芸 中国人民解放军南部战区总医院
陈 茶 广东省中医院
陈培松 中山大学附属第一医院
陈伟琴 上海中医药大学附属龙华医院
陈 康 中山大学附属中山医院
陈 颖 中山大学附属中山医院
陈 潇 空军军医大学西京医院
范列英 上海市东方医院
林 铖 杭州迪安医学检验中心
林豪芸 深圳市人民医院
欧阳涓 中山大学附属第一医院
周文宾 国家卫生健康委临床检验中心
周铁丽 温州医科大学附属第一医院
周 蓉 同济大学附属杨浦医院
府伟灵 陆军军医大学附属西南医院
郑善奎 空军军医大学西京医院
赵 猛 中国人民解放军联勤保障部队第九〇〇医院
郝晓柯 空军军医大学西京医院
胡晓波 上海中医药大学附属龙华医院
胡 婷 中山大学附属中山医院
胡耀宗 中山大学附属中山医院
姜 悦 迪安诊断技术集团股份有限公司
中山大学附属第一医院
姜育桑 杭州迪安医学检验中心
贺文芳 空军军医大学西京医院
秦 雪 广西医科大学第一附属医院
袁 慧 首都医科大学附属北京安贞医院

徐全中 中山大学附属中山医院
陶志华 浙江大学医学院附属第二医院
黄云秀 中山大学附属中山医院
黄 彬 中山大学附属第一医院
渠 巍 贵州省贵阳市妇幼保健院
续 薇 吉林大学第一医院
彭明婷 国家卫生健康委临床检验中心
童永清 武汉大学人民医院
谢小兵 湖南中医药大学第一附属医院
慕月晶 中山大学附属中山医院
廖 扬 中国人民解放军南部战区总医院
廖 璞 重庆市临床检验中心
重庆市人民医院

学术秘书

(按姓氏笔画排序)

孙艳虹 中山大学附属第一医院
姜育荣 杭州迪安医学检验中心

序

随着人类基因组计划完成、蛋白质组计划启动,特别是互联网、云技术、大数据的应用及精准医疗的推进,检验医学发展进入了新的阶段。精准医疗的前提是精准检测,靶向治疗需要寻找到针对性靶点及相应的人群才能发挥最大作用,个体化医疗应对的是每一个个体的基因、表观遗传学变化,蛋白、代谢改变,这些都对检验医学这门融科学与技术于一身的综合性学科提出了更高的要求。

笔者在检验领域已经耕耘了数十年的岁月,曾经目睹、参与并推动着检验医学与临床的结合。这个领域发展得太快了,所有崭新的医学发现,生物标志物的认识,纳米技术、传感技术、生物信息学技术等底层技术的发展都会在检验医学这个领域交融、发展,为人类疾病的风险预测、早期诊断、治疗方案选择、疗效监测、预后判断提供坚实的数据支撑和实验室证据。

临床和医学检验工作者需要正确地选择应用这些指标,需要理解这些指标的内在含义,需要快速寻找线索,厘清思路,制订对策,从而为患者作出精确的诊疗方案,如何真正地将检验医学与临床医学融合,充分发挥检验医学在疾病预防、诊断、治疗中的作用,是检验医学发展的重要课题。

在以往的检验医学相关著作中,编者往往从疾病分类或检测的方法学分类入手,系统地、按部就班地介绍在某种疾病中都会有哪些指标出现异常;然而在临床实践中,我们面对的却是单一的或几个毫无关联的指标异常,就像在“破案”现场留下的蛛丝马迹,如何从这些线索中抽丝剥茧、寻踪觅源,构建起疾病诊断的思维导图,如何引导进一步的诊断路径和鉴别诊断逻辑线路,在实际工作中至关重要。《指标诊断学》正是从指标入手,引出临床诊断思路、生理病理干扰因素、鉴别诊断、相关指标的意义、进一步需要检测的指标等内容,为临床医师、检验人员、广大医学生提供了一部非常实用的工具书,同时也满足了民众对医学检验相关知识的理解需求,为他们读懂化验单,了解自身疾病与检测指标的关系,提供了专业的引导和便捷的途径。

《指标诊断学》编写宗旨是“实用”“全面”“创新”,内容体现了“可读性”“完整性”“多样性”的特征。“实用”体现在以每一个指标为索引,根据指标查询其相关的定义、诊断思路图、鉴别诊断等;“全面”体现在与诊断指标相关联的常见疾病多达 330 余种,涵盖了常见的实验室指标;“创

新”意味着打破以认定疾病为引导,按图索骥查找诊断指标的方式,改变为以诊断指标为先导,让使用者拓宽思路、打开固有模式,思考更多可能的诊断思维模式。

《指标诊断学》聚集了国内一大批临床检验领域优秀的专家学者和一线工作者参与编写,内容全面而扎实,为检验医学与临床的融合,提供了一个很好的工具。尤其在检验医学日新月异发展的今天,面对不断涌现的新技术、新项目,该书不仅仅是经验的积累,更是一部科学的、实用的、可以随时参考的“字典”。

纵览检验医学丛书,迄今未见如本书这般从诊断指标的角度重塑疾病诊断的思考方式,感叹笔者和编写团队的努力和崭新的尝试。希望《指标诊断学》的出版更加有力地推动检验与临床医学的融合,推动医疗救治模式的创新和发展,推动“健康中国”宏伟战略的落地践行。



解放军总医院专家组成员

中央保健委员会会诊专家

中国医学装备协会检验医学分会主任委员

全军医学检验质量控制中心主任

中国老年医学学会检验分会主任委员

中国老年保健医学研究会检验分会主任委员

全国医学临床检验实验室及体外诊断系统标准化委员会主任委员

2018年10月

前言

晚近,随着自然科学、临床医学、材料科学、信息及人工智能技术的不断进步,越来越多的检验指标被开发、被引入临床诊断的过程。实验诊断也从二十世纪五六十年代的“三大常规”逐渐发展成为当今拥有几千个指标的、庞大而复杂的实验室诊断体系,它在临床活动中发挥着日趋重要的作用,影响着 60%~70% 的临床医疗决策。若从医疗支出占比来看,实验诊断只占全球医疗总支出的 2%,被公认是一个成本—效益极高的医疗辅助决策工具。

目前,临床检验的应用范围已逐渐扩大到健康指导、疾病风险筛查、早期诊断、诊断与鉴别诊断、治疗方案选择、疗效观察及预后判断等极为广泛的用途。尤其是近来“精准医疗”“个体化医疗”等概念的提出,实验诊断更是走上了患者定制、个体与特定临床治疗配套的道路,直接参与并指导临床的具体实践,被赋予了在临床活动中不可替代的作用。与此同时,临床医学对实验诊断的要求也在发生着变化,不再满足于具体检测操作及一系列检测参数的提供。检验医学作为一门独立的、快速发展的学科,将更加注重对实验检测参数的理解、诠释及对其临床诊断的指导意义,这已成为当今及未来检验医学发展的方向。

此外,临床科学发展迅速,专业分工日趋细化,临床实践对实验诊断的依赖性正在逐渐增强,仅凭望、闻、问、切早已无法在短期内对患者作出正确诊断并给予恰当的治疗方案。并且,在当今知识、信息爆炸的时代,很难要求临床医生熟记上千个诊断指标的参考值范围、临床意义、敏感性、特异性、阴/阳性诊断率、影响指标准确性的因素等具体内涵。此时,要在浩瀚的信息海洋中记忆起、搜索到某一主诉、某一症状、某一体征与某一实验室指标及某种特定疾病之间的关联,是有相当难度的,这也极易导致临床的漏诊和误诊。

再则,传统的医学教学模式中,我们是从“专业/系统”入手,即从解剖、组织、生化、生理、病理等起步,逐渐过渡到内、外、妇、儿等的临床教学。对一个疾病的认识,是从病因、发病机制、诊断和鉴别诊断、治疗等思路建立起的,描绘的是疾病的典型特点。过去相关的实验诊断书籍正是从这个线路上展开的,按照人体系统、疾病罗列各项实验室诊断指标,并在每一个诊断指标下,详细描述各自的参考值范围、方法学、技术原理、临床意义等,具有极强的系统性。然而,在临床实践中,疾病千变万化。当我们面临的、接触的只是单个或部分异常的实验室指标时,我们应该如何

打开并拓展诊断思路?如何借此寻求进一步诊断的帮助?如何进行鉴别诊断?如何排除方法学、技术因素及影响因素等带来的信息干扰?这便是本书编写的目的。

本书旨在帮助读者打破既定的“疾病/系统”的拘束和思维定式,从另一角度重新看待司空见惯的实验室指标,我们选择了330余种常见疾病的诊断指标,像编写“字典”一样,顺藤摸瓜,层层递进,逐步提供、勾勒出清晰的诊断线索和诊断思路,并从临床实用的角度考虑如何逻辑性地、系统性地、综合性地、灵活性地理解、运用这些指标。编写中,每一个指标均从定义、分类、诊断思路(含图)、伴随该指标出现时临床症状和体征的鉴别诊断、伴随该指标出现时实验室指标的鉴别诊断、在该指标基础上还需进一步检查的实验室指标、评估该指标的技术要点、评估时需要考虑的影响因素八个方面展开剖析。从实验室检查的角度,以检验指标为线索,提供了对临床诊断与鉴别诊断的思维导图。

本书的编写,集中了全国医疗界一批著名的专家学者,第一版仍定位为专业书籍,主要面向广大的临床医生和医学生。当然,随着文化普及、人群健康素养的提高,以及人们对健康保健需求的日益关注,对疾病的认识、知情的要求、参与诊断和治疗的意识等也对我们提出了面向民众和科普的要求,我们会在再版中予以考虑。

最后,由衷感谢孙艳虹、姜育荣两位编委在本书编写过程中付出的大量心力。鉴于时间仓促,尽管编者十分认真和努力,但难免存在一些疏漏、不妥或错误之处,恳请大家在使用本书的过程中,提出宝贵的意见和建议,惠予指导,以便在再版时加以修正和改进,并及时更新检验指标的最新进展。

姜 饶

2018年10月

目 录

序	CD55、CD59	51
前言	CETP 基因多态性	53
非汉字开头的指标	c - Met 基因扩增及外显子跳跃突变	55
	CSF 抗体特异性指数	57
1,5 -脱水葡萄糖醇	CYP2C8 基因多态性	59
5'-核苷酸酶	CYP2C9 基因多态性	61
11 -脱氢血栓素 B2	CYP2C19 基因多态性	64
13q14 缺失	CYP3A5 基因多态性	67
17 -羟皮质类固醇、17 -酮类固醇	C -反应蛋白	69
I 型胶原 β 降解产物	DNA 倍体分析	72
I 型胶原交联氨基末端肽	DPD 基因多态性	76
I 型前胶原氨基端前肽	D -二聚体	78
I 型前胶原羧基端前肽	E2A - PBX1 易位	81
Ⅲ型前胶原 N 端肽	EB 病毒	83
Ⅳ型胶原	EB 病毒相关抗原抗体	85
ABL1 基因	EGFR 基因突变	89
A β 42 和 A β 40/42	EML4 - ALK 融合基因	91
BCR - ABL 融合基因	ERCC1 基因多态性	93
B 型钠尿肽/N 端前脑钠肽	ETV6 - RUNX1 融合基因	95
BRAF 基因突变	FIP1L1 - PDGFRA 融合基因	97
BRCA1/2 基因突变	FK506 不良反应	98
B 细胞	FLT3 基因	101
B 细胞表面标志	GSTP1、GSTM1、GSTT1 基因多态性	102
CBF β - MYH11 融合基因	HER2 基因扩增	104

IDH1 基因突变	106
JAK2 - V617F 突变	107
KIT 基因突变	109
MDR1 基因多态性	111
MGMT 甲基化	113
MLL - AF4 融合基因	115
MTFHR 基因多态性	116
NK 细胞表面标记	118
NOTCH1 基因	121
NPM1 基因	122
NQO1 基因多态性	125
PIK3CA 基因突变	126
PML - RAR α 融合基因	128
RAS 基因突变	131
ROS1 融合基因	132
RRM1 - mRNA 表达	135
RUNX1 - RUNX1T1 融合基因	136
S100 β 蛋白	138
TCR 基因重排	140
TOP2 mRNA 表达	147
TP53 基因多态性	149
TPMT 基因多态性	150
TS 基因多态性	152
T 细胞	154
T 细胞表面标志	157
UGT1A1 基因多态性	161
VKORC1 基因	162
WT1 基因	164
α - L - 岩藻糖苷酶 (AFU)	165
β - tubulin III mRNA 表达	167
β - 羟丁酸	168
γ - 谷氨酰基转移酶	171

A

阿尔茨海默病相关神经丝蛋白 AD7c -

NTP	174
阿米巴	175
埃可病毒	177
癌胚抗原	179
艾滋病病毒	182

B

白蛋白	188
白细胞	191
白细胞尿	193
本周蛋白	196
苯巴比妥中毒	198
苯妥英钠中毒	200
吡啶啉、脱氧吡啶啉	203
丙氨酸氨基转移酶、天门冬氨酸氨基转 移酶	205
丙戊酸不良反应	209
丙型肝炎病毒	211
补体	214

C

层粘连蛋白	220
茶碱中毒	221
出血时间	224
雌激素	225
促甲状腺激素	228
促甲状腺激素受体抗体	231
促肾上腺皮质激素	233

D

单胺氧化酶	238
单核细胞增多李斯特氏菌	240
单克隆免疫球蛋白 (M 蛋白)	242
胆固醇	245

胆红素	248
胆碱酯酶	251
蛋白 C	254
蛋白 S	256
蛋白尿	259
滴虫	262
地高辛中毒	265
淀粉酶	267
丁型肝炎病毒	271

E

二氧化碳分压	276
--------------	-----

F

肺炎衣原体	280
肺炎支原体	282
粪便常规	285
粪便潜血	288
风疹病毒	290
附睾蛋白 4	294
副流感病毒	296

G

钙	302
甘胆酸	305
甘油三酯(三酰甘油)	307
肝豆状核变性基因检测	310
肝肾微粒体抗体	311
肝素、低分子肝素	313
睾酮	314
弓形虫	316
钩虫	319
谷氨酸脱氢酶	321
谷氨酸脱羧酶抗体	323

骨钙素	325
骨髓检查	327
骨髓增生程度	332
管型尿	337
胱抑素 C	340

H

红细胞	346
红细胞沉降率	348
红细胞尿	350
呼吸道合胞病毒	353
弧菌属	356
环孢素 A 不良反应	358
环瓜氨酸肽抗体	360
环磷酸腺苷、环磷酸鸟苷	363
环形铁粒幼细胞	365
黄体生成素	367
蛔虫	369
活化部分凝血活酶时间	372
活化蛋白 C 抵抗	375

J

肌钙蛋白 T/I	378
肌酐、肾小球滤过率	382
肌红蛋白尿	386
肌酸激酶及其同工酶(质量法)	388
脊髓灰质炎病毒	392
甲胎蛋白及甲胎蛋白异质体-L3	394
甲型肝炎病毒	397
甲型流感病毒	399
甲氧基肾上腺素(尿)	402
甲状旁腺素相关蛋白	405
甲状腺激素	407
甲状腺球蛋白抗体	410

甲状腺过氧化物酶抗体	413	可提取核抗原抗体	491
甲状腺微粒体抗体	415		
钾	417	L	
碱性磷酸酶	420	酪氨酸磷酸酶抗体	496
降钙素	424	类风湿因子	498
降钙素原	426	类圆线虫	500
结合球蛋白	429	冷球蛋白	502
结核分枝杆菌	431	立克次体	505
解脲脲原体	434	粒红比值	508
进行性肌营养不良基因	436	淋巴细胞活化	511
巨细胞病毒	438	磷	514
军团菌(嗜肺军团菌)	441	磷酸化 tau 蛋白	517
		磷脂	518
K		鳞状细胞癌抗原	520
抗 Rta 蛋白抗体	446	卵巢抗原抗体	522
卡马西平中毒	448	卵泡刺激素	524
抗睾丸间质细胞抗体	450	轮状病毒	526
抗核抗体	452	氯	529
抗精子抗体	456		
抗磷脂抗体	458	M	
抗磷脂酶 A2 受体抗体	461	马尔尼菲蓝状菌(马内菲青霉菌)	534
抗苗勒氏管激素	463	梅毒螺旋体	535
抗凝血酶Ⅲ	465	霉酚酸中毒	537
抗浦肯野细胞抗体	468	镁	539
抗人球蛋白试验	469	泌乳素	542
抗神经元核抗体 1、2 型	471	免疫固定电泳	544
抗肾小球基底膜抗体	474	免疫球蛋白	546
抗双链 DNA 抗体	476		
抗线粒体抗体	478	N	
抗乙酰胆碱受体抗体	480	钠	552
抗中性粒细胞胞质抗体	481	奈瑟菌	554
柯萨奇病毒	484	脑脊液白蛋白/血清白蛋白比率	557
可溶性 ST2	487	脑脊液细胞	560
可溶性肝抗原/肝-胰抗体	489	内毒素	563

念珠菌 565

尿比重和渗透压 567

尿素 569

尿酸 571

尿酸碱度 574

尿亚硝酸盐 576

凝血酶时间 578

凝血酶原时间 581

凝血因子Ⅷ、凝血因子Ⅸ、凝血因子Ⅹ 583

P

皮质醇 588

平滑肌抗体 589

破伤风梭菌 591

脯氨酸胺酶 593

葡萄球菌 595

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 597

葡萄糖 600

Q

前白蛋白 606

前列腺特异性抗原 608

羟脯氨酸、羟赖氨酸糖苷 610

鞘内免疫球蛋白合成 612

轻链尿 615

曲霉菌 618

去甲氧基肾上腺素 620

去唾液酸糖蛋白受体抗体 622

缺血修饰性白蛋白 624

R

染色体 628

人绒毛膜促性腺激素 630

人乳头瘤病毒 632

人型支原体 635

溶血试验 637

乳酸和丙酮酸 639

乳酸脱氢酶 641

S

沙门菌 646

沙眼衣原体 648

上皮细胞尿 651

神经元特异性烯醇化酶 653

肾素、血管紧张素Ⅱ 655

渗透压 657

生长激素 659

食物不耐受 661

视黄醇结合蛋白 663

水痘-带状疱疹病毒 666

丝虫 669

酸碱度 671

酸性磷酸酶 675

髓过氧化物酶 677

T

他莫西芬不良反应 682

胎儿肺成熟度检查 684

胎盘抗原抗体 686

碳酸氢根离子 687

唐氏综合征产前筛查 689

糖化白蛋白 692

糖化血红蛋白 694

糖化血清蛋白 697

糖基化终产物 699

糖链抗原 153 701

糖链抗原 199 703

糖链抗原 125 706

糖链抗原 242	708
绦虫	711
同型半胱氨酸	713
铜蓝蛋白	716
酮体	718
透明质酸	720

W

弯曲菌	726
微卫星不稳定	728
维生素 D	729
胃蛋白酶原 I / II	732
胃泌素释放肽前体	734
戊型肝炎病毒	737

X

西罗莫司中毒	740
细胞化学染色阳性率与积分值	742
细胞角蛋白 19 片段抗原 21 - 1	746
细胞色素 P450	748
细胞因子	750
纤溶酶原激活物	755
纤溶酶原激活物抑制物	758
纤维蛋白原	760
纤维蛋白(原)降解产物	763
线粒体基因突变	765
线粒体乙醛脱氢酶 2	767
腺病毒	769
腺苷脱氨酶	772
香草扁桃酸	774
血红蛋白	775

血红蛋白尿	779
血吸虫	781
血小板计数	784
血型	788
循环免疫复合物	789

Y

氧分压	796
胰岛素、胰岛素原和 C 肽	798
胰岛素抗体	802
胰岛素样生长因子 1	805
胰岛素样生长因子结合蛋白-3	807
胰岛细胞抗体	809
胰高血糖素	811
乙型肝炎病毒	814
乙型流感病毒	817
异常凝血酶原-II	820
异常血红蛋白	823
抑制素 B	825
隐球菌	826
幽门螺杆菌	827
游离脂肪酸	829
孕激素(孕酮)	831

Z

载脂蛋白	834
脂肪酶	837
志贺菌	840
总胆汁酸	842
总蛋白、血清蛋白电泳	844

非汉字开头的指标