

临床生物化学 实验诊断与病例解析

主 编 郑铁生 樊绮诗 姜旭淦

从生物化学入手，以临床病例结尾

将生物化学实验诊断与临床病例解析完美结合

将生化标志物的测定融入疾病诊断、病情监测和预后判断

从现代实验诊断的角度开阔临床医师的视野，拓宽诊断思路，提高诊疗水平



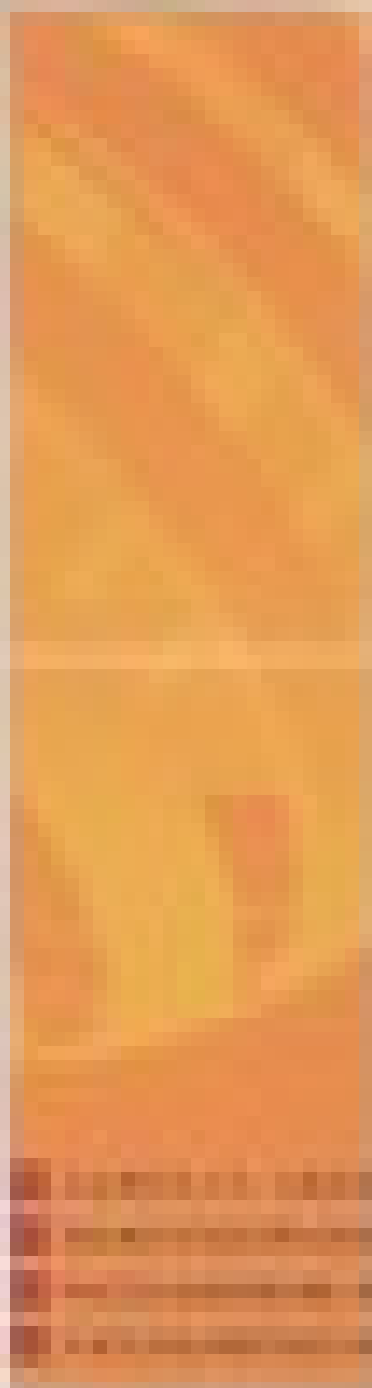
 中国医药科技出版社

LINCHUANG SHENGWU HUAXUE SHIYAN ZHENDUAN YU BINGLI JIEXI

临床生物化学

实验诊断与病例解析

第三版 主编 王学军



人民卫生出版社

LIN CHANG

SHENG WU HUA XUE SHI YAN ZHEN DUAN YU BING LI JIE XI

临床 生物化学实验诊断与病例解析

◇主编 郑铁生

樊绮诗

姜旭淦



中国医药科技出版社

地址：北京海淀区中关村大街28号

内 容 提 要

《临床生物化学实验诊断与病例解析》从诊断思维入手,通过解析百余个不同的临床病例,提示临床医师根据患者的病史、症状和体征,准确、合理地选择有效的检查项目和方法,力求将生化标志物的测定与疾病诊断、病情监测和预后判断等结合起来,从现代实验诊断的角度拓宽临床医师的诊断思路和视野。

本书共分十八章,前三章是基础知识,包括绪论、临床生物化学实验诊断标准化、临床生物化学实验诊断新技术,第四到十七章是各类疾病的实验诊断,包括糖尿病、异常脂蛋白血症、肝胆疾病、肾脏疾病、心血管疾病、呼吸系统疾病、消化系统疾病、血液系统疾病、骨代谢疾病、内分泌疾病、神经和精神疾病、肿瘤、先天性代谢疾病、血气和酸碱平衡紊乱,第十八章是自由基检测在疾病诊断中的应用。本书所涉及的内容十分广泛,几乎包含了临床生物化学实验诊断的全部。

本书可供临床医师及护理人员、医学实验人员和医学院校高年级学生参阅,也可作为研究生的教材或教学参考书。

图书在版编目(CIP)数据

临床生物化学实验诊断与病例解析/郑铁生等主编. —北京:中国医药科技出版社, 2010. 1

ISBN 978 - 7 - 5067 - 4380 - 8

I. ①临… II. ①郑… III. ①临床医学 - 生物化学 - 实验室诊断②临床医学 - 生物化学 - 病案 - 分析 IV. ①R446. 1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2009)第 234355 号

美术编辑 陈君杞

版式设计 郭小平

出版 中国医药科技出版社

地址 北京市海淀区文慧园北路甲 22 号

邮编 100082

电话 发行:010 - 62227427 邮购:010 - 62236938

网址 www.cmstp.com

规格 787 × 1092mm ¹/₁₆

印张 28 ¹/₄

字数 582 千字

版次 2010 年 1 月第 1 版

印次 2010 年 1 月第 1 次印刷

印刷 北京金信诺印刷有限公司

经销 全国各地新华书店

书号 ISBN 978 - 7 - 5067 - 4380 - 8

定价 72.00 元

本社图书如存在印装质量问题请与本社联系调换

编委会名单

主编 郑铁生 樊绮诗 姜旭淦

编者 (按姓氏笔画排序)

李贵星 (四川大学华西临床医学院)

郑铁生 (江苏大学基础医学与医学技术学院)

陈瑜 (浙江大学医学院附属第一医院)

周丽萍 (江苏大学基础医学与医学技术学院)

张燕玲 (天津医科大学)

胡川闽 (第三军医大学)

姜旭淦 (江苏大学基础医学与医学技术学院)

倪培华 (上海交通大学医学院)

顾光煜 (南京大学医学院附属鼓楼医院)

徐顺高 (江苏大学基础医学与医学技术学院)

樊绮诗 (上海交通大学医学院)

前 言

随着现代科学技术的进步以及基础医学、临床医学、预防医学和生物工程学的进展,临床生物化学实验诊断技术已向微量、快速、准确的方向发展。目前,临床生物化学实验诊断在临床医学中的作用和地位已日益受到重视,并已成为临床医学和医学实验研究发展中不可缺少的重要组成部分。正确、合理地体现生化标志物在疾病诊断、鉴别诊断和病情监测中的价值直接关系到医疗水平的提高和疾病防治的效果。

《临床生物化学实验诊断与病例解析》的编写目的,主要是通过解析临床病例,帮助临床医师在疾病诊断过程中根据疾病的表现、结合生物化学检测指标的变化提出正确的诊断思路,以降低误诊率,提高诊断水平。本书的特点是从诊断思维入手,列举了百余个临床病例,提示临床医师根据患者的病史、症状和体征准确、合理地选择有效的检查项目和方法;并对疾病的致病原因、诊断标准、实验室检查及鉴别诊断等展开了讨论,力求将生化标志物的测定与疾病诊断、病情监测和预后判断等结合起来,从现代实验诊断的角度拓宽临床医师的诊断思路和视野。本书除了结合临床生物化学实验诊断指标、展开临床病例讨论外,还对相应疾病实验诊断的进展进行了综述,读者可以从中受到启发,进一步了解临床生物化学实验诊断的现状和未来的发展趋势。

本书的编写宗旨是:精品创作,质量至上;从内容到形式都体现“更新、更深、更精”的目标,为医学创新人才提供优良的服务。

本书的编委都是长期从事临床生物化学实验诊断的临床与教学工作的专家,具有扎实的理论基础和丰富的临床经验,他们以认真负责的态度积极参加了本书的编写工作,为本书的出版付出了艰辛的劳动。张葵、马洁、邱方、沈瀚、刘庸、刘湘帆、易维京、陈屹一等同志也参加了本书的编写工作。

限于作者的学识水平和时间的仓促,书中不足和疏漏之处在所难免,敬请广大读者和专家予以指正。

郑铁生

2009年8月

目 录

第一章 绪论	(1)
第一节 临床生物化学实验诊断的发展简史	(1)
第二节 临床生物化学实验诊断的研究进展与现状	(2)
一、分离与分析技术	(2)
二、自动化分析与酶法分析	(3)
三、标准品和体外诊断试剂	(3)
四、实验室高新技术的崛起	(3)
五、实验质量控制和系统评估	(3)
六、循证实验医学及其作用	(4)
七、床边检验技术的发展	(4)
第三节 临床生物化学实验诊断的应用	(4)
一、在探讨疾病发生机制中的作用	(5)
二、为疾病的诊断和鉴别诊断提供依据	(5)
三、为疾病的疗效观察和预后判断提供信息	(6)
四、为临床研究或基础研究提供手段	(6)
五、为健康普查和健康咨询提供服务	(6)
第二章 临床生物化学实验诊断标准化	(8)
第一节 实验方法和试剂的标准化	(8)
一、实验方法的标准化	(8)
二、实验试剂的标准化	(9)
第二节 生化分析仪的评估与应用标准化	(12)
一、生化分析仪的溯源和校准	(12)
二、试验参数的正确设置	(14)
第三节 临床生物化学实验质量控制	(18)
一、分析前的质量控制	(18)
二、分析中的质量控制	(18)
三、分析后的质量控制	(18)

四、能力比对分析	(19)
第四节 诊断试验的诊断性能评价	(20)
一、诊断试验的诊断性能常用评价指标	(20)
二、诊断试验的选择原则	(22)
三、Cochrane 协作网与系统评价	(23)
四、ROC 曲线及其临床应用	(25)
五、实验诊断项目的选择	(27)
第五节 参考范围与医学决定水平的制定	(27)
一、参考范围的概念及制定	(27)
二、临界值的概念与选择	(29)
三、医学决定水平的制定与应用	(30)
第六节 临床生物化学检验结果报告的有效数字	(31)
一、临床生物化学检验结果有效数字的位数	(32)
二、临床生物化学检验结果有效数字的修约	(32)

第三章 临床生物化学实验诊断新技术	(37)
第一节 毛细管电泳诊断技术	(37)
一、毛细管电泳的基本原理	(37)
二、影响毛细管电泳的因素	(38)
三、毛细管电泳的分离模式	(38)
四、毛细管电泳的检测器	(39)
五、毛细管电泳的特点	(40)
六、毛细管电泳技术在临床中的应用	(40)
第二节 生物传感诊断技术	(40)
一、生物传感诊断技术的测定原理	(41)
二、生物传感诊断技术的分类和特点	(42)
三、生物传感诊断技术的应用	(43)
第三节 生物芯片诊断技术	(44)
一、生物芯片诊断技术的原理与分类	(45)
二、生物芯片的关键技术	(45)
三、生物芯片的临床应用	(47)
第四节 高效液相色谱诊断技术	(49)
一、液相色谱的基本原理	(49)
二、液相色谱的分离模式	(49)
三、液相色谱仪的结构	(50)
四、液相色谱的定量方法	(50)
五、液相色谱在临床诊断中的应用	(51)
第五节 干化学诊断技术	(52)
一、干化学技术的组成	(52)
二、干化学生化分析仪的测定原理	(53)

三、干化学技术的性能特点	(55)
四、干化学技术的临床应用	(57)
第六节 免疫分析诊断技术	(59)
一、免疫比浊分析	(59)
二、放射免疫分析	(60)
三、酶免疫分析	(61)
四、化学发光免疫分析	(62)
五、时间分辨荧光免疫分析	(63)
第七节 自动生化分析诊断技术	(63)
一、自动生化分析仪的应用进展	(64)
二、自动化分析仪的组合及全实验室自动化	(65)
第四章 糖尿病实验诊断	(67)
第一节 糖尿病生化标志物的测定	(67)
一、体液葡萄糖测定	(67)
二、糖化蛋白测定	(69)
三、胰岛素和 C 肽测定	(70)
四、糖尿病相关抗体检测	(72)
五、糖尿病相关指标检测	(74)
第二节 糖尿病生化标志物的选择与应用	(75)
一、糖尿病生化标志物的选择原则	(75)
二、糖尿病生化标志物的应用	(76)
三、应用糖尿病生化标志物应注意的事项	(77)
第三节 糖尿病疑难病例解析	(79)
一、1 型糖尿病	(79)
二、2 型糖尿病	(82)
三、妊娠糖尿病	(84)
四、其他特异性糖尿病	(86)
五、疑似糖尿病和糖尿病并发症的鉴别诊断	(88)
第四节 糖尿病实验诊断研究进展	(89)
一、糖尿病分类分型和诊断标准的研究	(89)
二、糖尿病标志物测定方法的研究	(90)
第五章 异常脂蛋白血症实验诊断	(94)
第一节 异常脂蛋白血症生化标志物的测定	(94)
一、血清(浆)总胆固醇测定	(94)
二、血清(浆)甘油三酯测定	(95)
三、高密度脂蛋白测定	(96)
四、低密度脂蛋白测定	(96)
五、脂蛋白(a)测定	(97)

六、磷脂测定	(97)
七、游离脂肪酸测定	(98)
八、血清载脂蛋白测定	(98)
九、脂蛋白分析的其他方法	(99)
第二节 异常脂蛋白血症生化标志物的选择与应用	(100)
一、异常脂蛋白血症生化标志物的选择	(101)
二、异常脂蛋白血症生化标志物的应用	(101)
三、血脂标志物应用需要注意的问题	(102)
第三节 异常脂蛋白血症疑难病例解析	(103)
一、家族性高胆固醇血症	(104)
二、家族性异常 β -脂蛋白血症	(105)
三、家族性乳糜微粒血症	(105)
四、家族性高 α -脂蛋白血症	(106)
五、糖尿病继发性高脂血症	(107)
六、肾病继发性高脂血症	(108)
七、低脂蛋白血症	(109)
八、代谢综合征	(109)
第四节 异常脂蛋白血症实验诊断研究进展	(110)
一、异常脂蛋白血症的基因诊断	(110)
二、血脂测定的标准化	(111)
第六章 肝胆疾病实验诊断	(114)
第一节 肝胆疾病生化标志物的测定	(114)
一、血清(浆)蛋白测定	(114)
二、纤维蛋白原测定	(116)
三、血清酶测定	(116)
四、血清胆红素测定	(120)
五、血清胆汁酸测定	(121)
六、血氨测定	(123)
七、血清蛋白电泳	(123)
第二节 肝胆疾病生化标志物的选择与应用	(123)
一、肝胆疾病生化标志物选择原则	(124)
二、肝胆疾病生化标志物的应用	(124)
第三节 肝胆疾病疑难病例解析	(125)
一、肝细胞性黄疸	(125)
二、肝前性黄疸	(127)
三、肝后性黄疸	(127)
四、新生儿生理性黄疸	(128)
五、肝硬化	(130)
六、乙醇性肝损伤	(132)

第四节 肝胆疾病实验诊断研究进展	(134)
一、酶学指标临床应用进展	(134)
二、肝纤维化的血清学诊断进展	(136)
第七章 肾脏疾病实验诊断	(139)
第一节 肾脏疾病生化标志物的测定	(139)
一、血清肌酐测定	(139)
二、内生肌酐清除率测定	(140)
三、血清尿素测定	(140)
四、血清尿酸测定	(140)
五、血清半胱氨酸蛋白酶抑制剂 C 测定	(141)
六、尿蛋白选择性指数	(141)
七、尿总蛋白质	(142)
八、尿微量白蛋白	(142)
九、尿转铁蛋白	(142)
十、 α_1 -微球蛋白	(143)
十一、 β_2 -微球蛋白	(143)
十二、N-乙酰- β -D-氨基葡萄糖苷酶	(144)
十三、T-H 糖蛋白	(144)
十四、视黄醇结合蛋白	(144)
十五、尿溶菌酶测定	(145)
第二节 肾脏疾病生化标志物的选择与应用	(145)
一、肾小球早期损伤检查指标的选择与应用	(145)
二、肾小球滤过功能检查指标的选择与应用	(145)
三、肾小管功能检查指标的选择与应用	(146)
四、肾内分泌功能检查指标的选择与应用	(146)
五、基因诊断	(146)
第三节 肾脏疾病疑难病例解析	(146)
一、肾小球肾炎	(146)
二、肾病综合征	(148)
三、肾功能衰竭和尿毒症	(150)
四、糖尿病肾病	(152)
五、肾小管性酸中毒	(153)
第四节 肾脏疾病实验诊断研究进展	(155)
一、肾小球滤过率的检测方法	(156)
二、肾小管损伤的检测方法	(156)
第八章 心血管疾病实验诊断	(159)
第一节 心血管疾病生化标志物的测定	(159)
一、心肌损伤标志物	(159)

二、心肌缺血标志物	(163)
三、心力衰竭标志物	(165)
四、血栓形成标志物	(167)
五、心血管疾病危险因素的临床生化测定	(167)
第二节 心血管疾病生化标志物的选择与应用	(169)
一、心血管疾病实验诊断项目应用原则	(169)
二、各心脏生物化学标志物在心血管疾病中的应用	(171)
第三节 心血管疾病疑难病例解析	(173)
一、高血压病	(173)
二、心力衰竭	(174)
三、动脉粥样硬化和冠状动脉粥样硬化性心脏病	(177)
四、急性心肌梗死	(179)
第四节 心血管疾病实验诊断研究进展	(181)
一、急性心肌梗死诊断标准的变革	(181)
二、新型早期心脏标志物的简要介绍	(182)
三、基因多态性与心血管疾病的研究	(184)
四、心血管疾病的蛋白质组学研究进展	(185)

第九章 呼吸系统疾病实验诊断

(187)

第一节 呼吸系统疾病生化标志物的测定	(187)
一、生化物质测定	(187)
二、微生物学检查	(189)
三、肿瘤标志物检查	(189)
四、胸水检查	(189)
五、血气分析	(189)
第二节 呼吸系统疾病生化标志物的选择与应用	(190)
一、慢性阻塞性肺疾病	(190)
二、肺源性心脏病	(190)
三、支气管哮喘	(191)
四、肺炎	(191)
五、肺栓塞	(192)
六、急性呼吸窘迫综合征	(192)
七、胸腔积液	(193)
第三节 呼吸系统疾病疑难病例解析	(194)
一、支气管扩展与哮喘	(194)
二、肺炎球菌肺炎	(195)
三、慢性支气管炎、肺气肿、肺源性心脏病、呼吸衰竭	(196)
四、原发性支气管癌	(200)
五、胸腔积液	(201)
六、肺血栓栓塞症	(202)

第四节 呼吸系统疾病实验诊断研究进展	(203)
一、血气酸碱分析及其在呼吸系统疾病中的应用	(203)
二、C-反应蛋白和超敏 C-反应蛋白	(209)
三、病原体血清学检查	(209)
四、特异性 IgE 抗体及过敏源检测	(210)
五、肿瘤标志物相关检查	(210)
第十章 消化系统疾病实验诊断	(211)
第一节 消化系统疾病生化标志物的测定	(211)
一、幽门螺杆菌尿素酶抗体的检测	(211)
二、胃泌素测定	(212)
三、淀粉酶测定	(212)
四、脂肪酶测定	(212)
五、血清弹性蛋白酶测定	(213)
六、胆囊收缩素测定	(213)
七、原降钙素测定	(213)
八、磷脂酶 A ₂ 测定	(214)
九、血清胃蛋白酶原 I 和胃蛋白酶原 II 测定	(214)
第二节 消化系统疾病生化标志物的选择与应用	(214)
一、消化系统疾病生化标志物的选择原则	(214)
二、消化系统疾病生化标志物的应用	(215)
三、应用消化系统疾病生化标志物应注意的事项	(216)
第三节 消化系统疾病疑难病例解析	(216)
一、慢性浅表性胃炎	(216)
二、消化性溃疡	(218)
三、胃泌素瘤	(219)
四、急性胰腺炎	(220)
五、急性重症胰腺炎	(221)
六、慢性胰腺炎	(223)
七、自身免疫性胰腺炎	(224)
第四节 消化系统疾病实验诊断研究进展	(225)
一、基因芯片技术在消化系统疾病实验诊断中的应用	(225)
二、蛋白质组学和蛋白质芯片技术在消化系统疾病实验诊断中的应用	(225)
三、其他新的生化标志物在消化系统疾病诊断中的应用	(226)
第十一章 骨代谢疾病实验诊断	(228)
第一节 骨代谢疾病生化标志物的测定	(228)
一、血清总钙、离子钙的测定	(228)
二、血清无机磷测定	(229)
三、血清镁的测定	(229)

四、钙、磷代谢相关激素的测定	(230)
五、血清骨碱性磷酸酶测定	(232)
六、骨钙素测定	(232)
七、I型前胶原羧基端前肽(氨基端前肽)测定	(233)
八、血浆抗酒石酸酸性磷酸酶测定	(233)
九、尿羟脯氨酸测定	(234)
十、I型胶原交联降解类产物测定	(234)
第二节 骨代谢疾病生化标志物的选择与应用	(235)
一、骨代谢生化指标在临床诊断和治疗中的应用	(235)
二、佝偻病的生化标志物的选择与应用	(237)
三、骨质疏松症的生化标志物的选择与应用	(238)
第三节 骨代谢疾病疑难病例解析	(239)
一、佝偻病	(240)
二、骨软化症	(241)
三、骨质疏松症	(243)
四、成骨不全	(246)
第四节 骨代谢疾病实验诊断研究进展	(249)
一、骨质疏松与骨代谢新的生化标志物	(249)
二、佝偻病与微量元素的研究进展	(250)
第十二章 内分泌疾病的实验诊断	(252)
第一节 内分泌疾病生化标志物的测定	(252)
一、垂体-甲状腺轴的生化标志物的测定	(253)
二、垂体-肾上腺轴的生化标志物的测定	(256)
三、垂体-性腺轴的生化标志物的测定	(259)
四、垂体功能的生化标志物的测定	(261)
第二节 内分泌疾病生化标志物的选择与应用	(262)
一、选择适当的实验系统检测	(262)
二、内分泌疾病生化标志物临床应用原则	(262)
第三节 内分泌疾病疑难病例解析	(263)
一、甲状腺功能亢进	(263)
二、甲状腺功能减退	(264)
三、库欣综合征	(266)
四、肾上腺皮质功能减退症	(268)
五、原发性醛固酮增多症	(269)
六、嗜铬细胞瘤	(271)
七、性腺功能紊乱	(272)
八、垂体功能紊乱	(274)
第四节 内分泌疾病实验诊断研究进展	(276)
一、新方法的应用	(276)

二、新的检测方法和诊断指标的发现	(276)
三、实验结果不确定性的认知及其对实验室诊断的影响	(277)
四、临床内分泌疾病谱的改变	(277)
第十三章 血液系统疾病实验诊断	(279)
第一节 血液系统疾病生化标志物的测定	(279)
一、血清铁测定	(279)
二、血清总铁结合力测定	(280)
三、血清铁蛋白测定	(280)
四、血红蛋白测定	(281)
五、血红蛋白电泳	(281)
六、血浆游离血红蛋白测定	(282)
七、血清结合珠蛋白测定	(282)
八、转铁蛋白测定	(283)
九、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶活性测定	(283)
十、红细胞丙酮酸激酶测定	(284)
十一、M 蛋白测定	(284)
十二、维生素 B ₁₂ 测定	(284)
十三、叶酸测定	(285)
第二节 血液系统疾病生化标志物的选择与应用	(286)
一、缺铁性贫血的生化标志物选择与应用	(286)
二、巨幼细胞性贫血的生化标志物选择与应用	(287)
三、溶血性贫血的生化标志物选择与应用	(288)
四、多发性骨髓瘤的生化标志物选择与应用	(288)
第三节 血液系统疾病疑难病例解析	(289)
一、溶血性贫血	(289)
二、缺铁性贫血	(292)
三、巨幼细胞贫血	(294)
四、地中海贫血	(295)
五、再生障碍性贫血	(297)
六、慢性病性贫血	(299)
七、多发性骨髓瘤	(301)
第四节 血液系统疾病实验诊断研究进展	(303)
一、地中海贫血产前基因诊断方法的研究进展	(303)
二、多发性骨髓瘤骨损害的发生机制及诊断方法	(304)
第十四章 肿瘤的实验诊断	(306)
第一节 肿瘤标志物的测定	(306)
一、肿瘤胚胎性抗原标志物	(306)
二、糖类肿瘤标志物	(309)

三、酶类肿瘤标志物	(312)
四、激素类肿瘤标志物	(314)
五、蛋白类肿瘤标志物	(315)
六、基因类肿瘤标志物	(315)
第二节 肿瘤生化标志物的选择与应用	(317)
一、理想的肿瘤标志物的特点	(317)
二、肿瘤标志物的临床应用	(317)
三、常见肿瘤的肿瘤标志物选择	(319)
四、肿瘤标志物临床检测的应用原则	(319)
第三节 常见肿瘤的病例解析	(320)
一、肝癌	(320)
二、肺癌	(322)
三、胰腺癌	(324)
四、乳腺癌	(325)
五、前列腺癌	(326)
第四节 肿瘤标志物实验诊断的研究进展	(327)
一、肿瘤标志物指标的研究进展	(327)
二、肿瘤标志物检测技术的研究进展	(329)

第十五章 神经和精神疾病实验诊断

第一节 神经和精神疾病生化标志物的测定	(332)
一、神经肽的测定	(332)
二、脑脊液乳酸与丙酮酸测定	(334)
三、脑脊液脂类测定	(335)
四、脑脊液 5-羟色胺测定	(336)
五、脑脊液儿茶酚胺测定	(336)
六、脑脊液蛋白质测定	(337)
七、脑脊液无机离子测定	(338)
八、髓鞘碱性蛋白及其相关指标测定	(339)
第二节 神经和精神疾病生化标志物的选择与应用	(340)
一、帕金森病生化标志物的选择与应用	(340)
二、阿尔茨海默病生化标志物的选择与应用	(341)
三、进行性肌营养不良症生化标志物的选择与应用	(342)
第三节 神经和精神疾病疑难病例解析	(342)
一、脑膜炎	(342)
二、帕金森病	(344)
三、精神分裂症	(347)
四、老年痴呆症	(350)
五、脑血栓	(352)
六、脑出血	(354)

第四节 神经和精神疾病实验诊断研究进展	(356)
一、中枢神经递质的研究	(356)
二、分子生物学技术用于神经或精神疾病的诊断	(356)
第十六章 遗传性和先天性代谢疾病的实验诊断	(359)
第一节 遗传性和先天性代谢疾病生化标志物的测定	(359)
一、氨基酸代谢紊乱标志物测定	(359)
二、糖代谢紊乱标志物测定	(361)
三、脂代谢异常标志物测定	(361)
四、黏多糖标志物测定	(362)
五、代谢酶缺陷标志物测定	(363)
六、肝豆状核变性的生化检测指标	(364)
第二节 遗传性和先天性代谢疾病生化标志物的选择与应用	(365)
一、遗传性和先天性代谢疾病的生化标志物的特点	(365)
二、遗传性和先天性代谢疾病生化标志物的临床应用价值	(365)
三、遗传性和先天性代谢疾病生化标志物的选择	(367)
第三节 遗传性和先天性代谢疾病病例解析	(368)
一、苯丙酮尿症	(368)
二、甲基丙二酸血症	(371)
三、I 型糖原病	(372)
四、家族性高脂蛋白血症	(373)
五、黏多糖病	(374)
六、肝豆状核变性	(375)
第四节 遗传性和先天性代谢疾病实验诊断研究进展	(377)
一、遗传性和先天性代谢疾病的基因诊断和产前诊断	(377)
二、遗传性和先天性代谢疾病测定方法的研究	(378)
第十七章 血气和酸碱平衡紊乱实验诊断	(381)
第一节 血气和酸碱平衡紊乱生化标志物的测定	(381)
一、血液电解质测定	(381)
二、血液气体及酸碱标志物测定	(382)
三、其他相关指标测定	(386)
第二节 酸碱平衡紊乱判断方法	(386)
一、病史综合分析	(387)
二、主要酸碱平衡紊乱确定	(387)
三、代偿预估值计算及分析	(388)
四、AG 值和电解质分析判断	(388)
五、三重性酸碱平衡紊乱判断	(389)
六、动态观察、综合分析	(390)
第三节 酸碱平衡紊乱疑难病例解析	(390)