



普通高等教育“十一五”国家级规划教材

全国高等医学院校教材

实验诊断学

(第2版)

主编 王建中

Laboratory Diagnostics



北京大学医学出版社



教育部“十三五”普通高等教育
国家级规划教材

全国高等医药院校教材
供临床医学专业及相关专业使用

实验诊断学

第2版

主编 王卫平

Laboratory Diagnostics



人民卫生出版社

普通高等教育“十一五”国家级规划教材
全国高等医学院校教材

实验诊断学

Laboratory Diagnostics

(第 2 版)

主 编 王建中

副主编 姜晓峰 康熙雄 胡翊群

主 审 王鸿利

编 者 (以姓氏笔画为序)

丁 磊 上海交通大学医学院

于 洁 大连大学医学院

王 前 南方医科大学

王建中 北京大学医学部

王贵娟 河北医科大学

王鸿利 上海交通大学医学院

王德明 齐齐哈尔医学院

冯珍如 北京大学医学部

司维柯 第三军医大学

庄俊华 广州中医药大学

刘孝武 河北工程大学医学院

刘彦虹 哈尔滨医科大学

许淑珍 首都医科大学

李 智 同济大学医学院

李彬先 北华大学医学院

李燕平 兰州大学

杨红英 昆明医学院

吴晓蔓 广州医学院

罗春丽 重庆医科大学

郑 磊 南方医科大学

屈晨雪 北京大学医学部

胡翊群 上海交通大学医学院

姜晓峰 哈尔滨医科大学

涂建成 武汉大学医学部

康熙雄 首都医科大学

梁红艳 哈尔滨医科大学

续 薇 吉林大学医学院

薛承岩 承德医学院

北京大学医学出版社

SHIYAN ZHENDUAN XUE

图书在版编目 (CIP) 数据

实验诊断学/王建中主编. —2 版. —北京: 北京大学医学出版社, 2010. 5

ISBN 978-7-81116-813-6

I. ①实… II. ①王… III. ①实验室诊断 IV. ①R446

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 052366 号

实验诊断学 (第 2 版)

主 编: 王建中

出版发行: 北京大学医学出版社 (电话: 010-82802230)

地 址: (100191) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

网 址: <http://www.pumpress.com.cn>

E - mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 北京瑞达方舟印务有限公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 靳新强 责任校对: 金彤文 责任印制: 郭桂兰

开 本: 850mm×1168mm 1/16 印张: 26.5 插页: 5 字数: 824 千字

版 次: 2010 年 6 月第 2 版 2010 年 6 月第 1 次印刷 印数: 1 - 5000 册

书 号: ISBN 978-7-81116-813-6

定 价: 45.00 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

全国高等医学院校临床专业本科教材编审委员会

主任委员 王德炳

副主任委员 (以姓氏拼音排序)

曹德品 程伯基 王 宪 钱福华 毅 和 张文清

秘书长 陆银道

委 员 (以姓氏拼音排序)

安 威	安云庆	蔡景一	蔡焯基	曹 凯
陈 力	陈锦英	崔 浩	崔光成	崔慧先
戴 红	付 丽	傅松滨	高秀来	格日力
谷鸿喜	韩德民	姬爱平	姜洪池	李 冲
李 飞	李 刚	李 松	李若瑜	廖秦平
刘艳霞	刘志宏	娄建石	卢思奇	马大庆
马明信	毛兰芝	乔国芬	申昆玲	宋诗铎
宋焱峰	孙保存	唐 方	唐朝枢	唐军民
童坦君	王 宇	王建华	王建中	王宁利
王荣福	王维民	王晓燕	王拥军	王子元
杨爱荣	杨昭徐	姚 智	袁聚祥	曾晓荣
张 雷	张建中	张金钟	张振涛	赵 光
郑建华	朱文玉			

序

在教育部教育改革、提倡教材多元化的精神指导下，北京大学医学部联合国内多家医学院校于2003年出版了第1版临床医学专业本科教材，受到了各医学院校师生的好评。为了反映最新的教学模式、教学内容和医学进展的最新成果，同时也是配合教育部“十一五”国家级规划教材建设的要 求，2008年我们决定对原有的教材进行改版修订。

本次改版广泛收集了对上版教材的反馈意见，同时，在这次教材编写过程中，我们吸收了较多院校的富有专业知识和一线教学经验的老师参加编写，不仅希望使这套教材在质量上进一步提升，为更多的院校所使用，而且我们更希望通过教材这一“纽带”，增进校际间的沟通、交流和联系，为今后的进一步合作奠定基础。

第2版临床医学专业本科教材共32本，其中22本为教育部普通高等教育“十一五”国家级规划教材。教材内容与人才培养目标相一致，紧密结合执业医师资格考试大纲和研究生入学考试“西医综合”的考试要求，严格把握内容深浅度，突出“三基”（即基础理论、基本知识和基本技能），体现“五性”（即思想性、科学性、先进性、启发性和适用性），强调理论和实践相结合。

在继承和发扬原教材结构优点的基础上，修改不足之处，使新版教材更加层次分明、逻辑性强、结构严谨、文字简洁流畅。教材中增加了更多能够帮助学生理解和记忆的总结性图表，这原是国外优秀教材的最大特点，但在本版我国自己编写的教材中也得到了充分的体现。

除了内容新颖、具有特色以外，在体例、印刷和装帧方面，我们力求做到有启发性又引起学生的兴趣，使本套教材的内容和形式都双双跃上一个新的台阶。

在编写第2版教材时，一些曾担任第1版主编的老教授由于年事已高，此次不再担任主编，但他们对改版工作给予了高度的关注，并提出了很多宝贵的意见，对他们作出的贡献我们表示诚挚的感谢。

本套教材的出版凝聚了全体编者的心血，衷心希望她能在教材建设“百花齐放”的局面中再次脱颖而出，为我国的高等医学教育事业贡献一份力量。同时感谢北京大学医学出版社的大力支持，使本次改版能够顺利完成。

尽管本套教材的编者都是多年工作在教学第一线的教师，但基于现有的水平，书中难免存在不当之处，欢迎广大师生和读者批评指正。

王德炳

第 2 版前言

《实验诊断学》第 1 版是由北京大学医学部、首都医科大学、天津医科大学、哈尔滨医科大学和内蒙古医学院五所院校联合编写的，经过近八年的试用，得到了全国五年制高等医学院校师生的认可。2008 年，本教材被列为教育部普通高等教育全国医学本科临床医学专业“十一五”国家级规划教材。经过五年制全国高等医学院校教材编审委员会研究决定，组织编写《实验诊断学》第 2 版，增加了参加编写的医学院校和编写人员，使新编教材的特色更为突出。

五年制《实验诊断学》第 2 版仍然坚持以培养临床医学专业学生掌握临床医学实验诊断的基本理论、基本知识和基本技能，并应用于疾病的诊断、鉴别诊断、疗效观察、预后评估、健康体检和医学研究等为目的的指导思想编写，并适当作了修改。在内容组织和编排方面，以器官、系统疾病为主线编写实验诊断项目；每一实验项目按“标本采集”、“参考区间”、“临床意义”和“应用评价”四个方面顺序编写，省去了“适应证”和“检测方法”两项，重点阐述实验诊断的基本内容，突出临床意义及应用，并适当反映其新进展。

为了突出实验诊断与临床的紧密结合，一般在每一章的最后一节重点阐述各类疾病的实验诊断策略，实验项目选择的原则、多项实验结果的比较、分析、综合与应用，并对主要器官、系统常见疾病的实验诊断作了较详尽的论述，有助于提高学生的综合分析、判断和决策能力，也便于在今后的临床实习和医疗实践中灵活运用。本书共计十四章，前十二章内容主要讲述常见各器官、系统疾病的实验诊断，后两章的遗传性疾病的实验诊断和移植的实验检查可作为学生在自学和临床工作中参考。

在本书的编写过程中，得到北京大学医学部及各参编院校各级领导和专家的关怀与指导，一些参编院校的教师协助编者做了大量默默无闻的辛勤工作，但在书中却没有留名。北京大学第一临床医学院检验科的关薇薇老师为本书的编写做了大量的组织和联络工作，中国协和医科大学北京协和医院检验科李建英老师为本书的部分文字处理、目录编排和校对等做了大量工作，在此一并致谢。

虽然全体编者都投入了极大的热情和精力编写本书，但由于种种原因，书中难免存在不足之处，敬请读者、同道和专家批评指正，以便再版时修正。

王建中

2010 年 3 月

目 录

绪 论	1
一、当前实验诊断学的发展趋势	1
二、实验诊断的应用范围	1
三、临床实验室常用试验的分类、特征与应用	2
四、实验诊断的影响因素	5
五、实验诊断结果的分析	6
第一章 血液系统疾病的实验诊断	7
第一节 血液细胞计数	7
一、全血细胞计数	7
二、白细胞分类计数	12
三、网织红细胞计数	16
四、网织血小板计数	18
第二节 血液细胞形态检验	18
一、红细胞形态	18
二、白细胞形态	21
三、血小板形态	22
第三节 红细胞沉降率	23
第四节 骨髓细胞学检验	24
第五节 血细胞化学染色	29
一、过氧化物酶染色	29
二、酯酶染色	30
三、中性粒细胞碱性磷酸酶染色	31
四、糖原染色	31
五、铁染色	32
第六节 骨髓与血细胞免疫表型分析	33
第七节 铁代谢检验	34
一、血清铁、总铁结合力和转铁蛋白饱和度	34
二、血清铁蛋白	35
三、血清可溶性转铁蛋白受体	36
第八节 叶酸与维生素 B ₁₂ 代谢检查	37
一、血清叶酸	37
二、血清维生素 B ₁₂	37
第九节 溶血的实验检查	38
一、溶血的筛查试验	38
二、免疫性溶血的检查	39
三、红细胞膜缺陷所致溶血的检查	40
四、红细胞酶缺陷检查	41
五、珠蛋白异常所致溶血的检查	42

2 实验诊断学

第十节 血型鉴定与交叉配血试验	43
一、血型鉴定	43
二、交叉配血试验	47
第十一节 血液病及相关疾病的实验诊断	47
一、贫血的实验诊断	47
二、常见白细胞良性疾病的实验诊断	52
三、造血与淋巴组织肿瘤的实验诊断	53
第二章 出血与血栓性疾病的实验诊断	79
第一节 初期止血的检验	79
一、血管内皮细胞功能试验	79
二、出血时间	81
三、血小板功能试验	81
四、血小板膜糖蛋白	83
五、血小板自身抗体	84
第二节 凝血因子的检验	85
一、凝血功能试验	85
二、凝血因子定量分析	89
第三节 抗凝血功能的检验	92
一、抗凝功能试验	92
二、抗凝物质测定	93
第四节 纤维蛋白溶解的检验	96
一、纤溶功能试验	97
二、纤溶成分测定	99
第五节 血液流变特性的检验	101
一、血液黏度	101
二、红细胞变形性	103
第六节 出血与血栓性疾病的实验诊断策略	103
一、出血性疾病	103
二、血栓性疾病	107
第三章 泌尿生殖系统疾病的实验诊断	114
第一节 尿液分析	114
一、尿液常规检验	114
二、尿液细胞和管型计数	124
三、尿液的特殊化学检验	125
第二节 肾功能试验	127
一、肾小球滤过功能试验	127
二、肾小管功能试验	130
三、早期肾损伤的检验	133
第三节 精液与前列腺液检验	136
一、精液常规检验	136
二、精液特殊检验	138
三、前列腺液检验	140
第四节 阴道分泌物检验	141

一、阴道分泌物外观及清洁度检验	141
二、阴道分泌物的病原体检验	142
第五节 泌尿系统疾病的实验诊断	143
一、泌尿系统疾病的实验诊断策略	143
二、常见泌尿系统疾病的实验诊断	143
第四章 消化系统疾病的实验诊断	148
第一节 肝功能试验	148
一、血清酶	148
二、血清蛋白质	153
三、血清胆红素与总胆汁酸	155
四、肝纤维化标志物	158
第二节 胰腺酶学检验	160
一、淀粉酶	160
二、脂肪酶	162
第三节 腹腔积液检验	163
第四节 粪便检验	166
一、粪便常规检验	166
二、粪便隐血试验	170
三、微生物学检验	171
第五节 常见消化系统疾病的实验诊断	171
一、肝疾病的实验诊断策略	171
二、常见消化系统疾病的实验诊断	171
第五章 代谢与营养疾病的实验诊断	176
第一节 糖代谢检验	176
一、血液葡萄糖	176
二、口服葡萄糖耐量试验	177
三、糖基化蛋白	178
四、胰岛素与 C-肽	179
五、血清 β -羟丁酸	181
六、血液乳酸	181
第二节 脂类代谢的检验	182
一、血浆脂类	182
二、血浆脂蛋白	184
三、血浆载脂蛋白	187
第三节 核酸代谢检验	188
一、次黄嘌呤-鸟嘌呤磷酸核糖转移酶	188
二、嘌呤核苷磷酸化酶	188
三、腺苷脱氨酶	189
第四节 电解质与水平衡检验	189
一、钾	189
二、钠	191
三、氯	192
四、阴离子间隙	192

4 实验诊断学

五、血清渗量	193
第五节 骨代谢测定	194
一、钙	194
二、磷	195
三、镁	196
四、骨代谢标志物	197
第六节 微量元素与维生素	199
一、微量元素	199
二、维生素	202
第七节 血液气体分析	205
第八节 代谢与营养疾病的实验诊断	208
一、代谢病和营养病	208
二、代谢与营养性疾病的实验诊断策略	208
三、常见代谢疾病的实验诊断	209
第六章 心脏疾病的实验诊断	217
第一节 心肌损伤蛋白标志物测定	217
一、血清肌红蛋白	217
二、血清心肌肌钙蛋白	218
第二节 心肌酶测定	219
一、血清肌酸激酶总活性	219
二、血清肌酸激酶同工酶 MB 质量	220
三、乳酸脱氢酶活性	221
四、乳酸脱氢酶同工酶活性	221
第三节 血清 B 型钠尿肽	222
第四节 心包积液检验	223
第五节 急性冠状动脉综合征的实验诊断	224
一、心肌损伤标志物	224
二、急性冠状动脉综合征的实验诊断策略	225
三、其他心肌损伤标志物	226
四、其他实验指标的改变	227
第七章 内分泌系统疾病的实验诊断	228
第一节 甲状腺功能试验	228
一、血清促甲状腺素	228
二、血清甲状腺激素	229
三、血清反三碘甲腺原氨酸	230
四、血清甲状腺球蛋白	230
五、血清抗甲状腺过氧化物酶抗体	231
第二节 甲状旁腺激素测定	231
一、甲状旁腺激素	231
二、降钙素	231
第三节 肾上腺激素测定	232
一、肾上腺皮质激素	232
二、肾上腺髓质激素	234

第四节 垂体激素测定	235
一、血清促肾上腺皮质激素	235
二、生长激素	236
第五节 性激素与人绒毛膜促性腺激素测定	236
一、性激素	236
二、人绒毛膜促性腺激素	238
第六节 内分泌疾病的实验诊断	239
一、内分泌疾病的实验诊断策略	239
二、激素测定结果分析时应注意的问题	240
三、常见内分泌疾病的实验诊断	241
第八章 感染性疾病的实验诊断	246
第一节 感染病原体检验方法的临床应用	246
一、细菌感染的检查	246
二、病毒感染的检查	248
三、真菌感染的检查	249
四、其他感染病原体的检查	250
第二节 常见感染性疾病的病原学诊断	252
一、血液与循环系统感染的检查	252
二、泌尿生殖系统感染的检查	254
三、呼吸系统感染的检查	255
四、消化系统感染的检查	256
五、外科与创伤感染的检查	257
六、中枢神经系统感染的检查	259
第三节 抗菌药物敏感性与耐药性试验	259
一、抗菌药物敏感性试验	260
二、细菌耐药性试验	262
第四节 医院感染的监测	265
一、医院感染的类型及流行病学	266
二、医院感染的微生物监测	267
三、医院感染的预防与控制措施	268
第五节 病原体感染的血清学诊断	269
一、细菌感染的血清学诊断	269
二、病毒感染的血清学诊断	272
三、寄生虫感染的血清学诊断	276
四、其他病原体感染的血清学诊断	278
第六节 肝炎病毒感染标志物的检查	280
一、甲型肝炎病毒	280
二、乙型肝炎病毒	281
三、丙型肝炎病毒	284
四、丁型肝炎病毒	285
五、戊型肝炎病毒	286
第七节 性传播疾病的实验诊断	287
一、淋病	287

6 实验诊断学

二、非淋菌性尿道炎	287
三、梅毒	288
四、获得性免疫缺陷综合征	289
五、生殖器疱疹	291
六、尖锐湿疣	292
第八节 部分新发传染病的实验诊断	292
一、严重急性呼吸综合征	292
二、人禽流行性感冒	293
三、人感染猪链球菌病	294
四、甲型 H1N1 流感	296
第九章 呼吸系统疾病的实验诊断	298
第一节 痰液检验	298
第二节 支气管-肺泡灌洗液检验	300
第三节 胸腔积液检验	301
第四节 呼吸系统疾病的实验诊断	303
一、呼吸系统感染的实验诊断	303
二、呼吸衰竭	306
第十章 风湿病与免疫性疾病的实验诊断	307
第一节 免疫功能试验	307
一、免疫球蛋白	307
二、免疫球蛋白轻链	309
三、克隆性免疫球蛋白的分类与鉴定	309
四、冷球蛋白	310
五、血液淋巴细胞免疫亚群	311
六、细胞因子	314
七、补体	315
第二节 自身抗体检验	315
一、类风湿因子	316
二、抗核抗体	316
三、抗双链脱氧核糖核酸抗体	318
四、抗可提取性核抗原抗体	318
五、抗中性粒细胞胞浆抗体	320
六、抗心磷脂抗体	321
第三节 HLA-B27 检验	321
第四节 变态反应病相关试验	322
一、血清 IgE	322
二、血清特异性 IgG	323
三、嗜酸性粒细胞阳离子蛋白	323
四、血清循环免疫复合物	324
第五节 关节腔积液检验	324
第六节 风湿病与免疫性疾病的实验诊断	327
一、风湿病的实验诊断	327
二、免疫缺陷病的实验诊断	329

三、变态反应病的实验诊断	332
第十一章 肿瘤的实验诊断	335
第一节 血清肿瘤标志物检查	335
一、甲胎蛋白	335
二、癌胚抗原 (CEA)	336
三、糖类抗原 19-9	337
四、癌抗原 125	338
五、糖类抗原 15-3	338
六、糖类抗原 72-4	339
七、前列腺特异性抗原	339
八、神经元特异性烯醇化酶	340
九、鳞状上皮细胞癌抗原	341
十、细胞角蛋白 19 片段	342
十一、人绒毛膜促性腺激素	343
第二节 肿瘤细胞周期与 DNA 倍体分析	343
第三节 肿瘤基因及其表达产物的检测	345
第四节 恶性肿瘤的实验诊断	347
一、肿瘤的实验诊断策略	348
二、常见恶性肿瘤的实验诊断	349
第十二章 神经系统疾病的实验诊断	355
第一节 脑脊液检验	355
一、脑脊液常规检验	355
二、脑脊液特殊检验	359
三、常见中枢神经系统疾病脑脊液检验的特点	362
第二节 神经系统疾病的基因诊断	362
一、神经系统遗传和代谢病的基因诊断	363
二、神经系统感染性疾病的基因诊断	365
第三节 神经系统疾病的实验诊断	365
一、脑血管疾病	365
二、痴呆	367
三、多发性硬化	368
四、重症肌无力	369
五、周期性麻痹	369
六、神经系统感染性疾病	370
第十三章 遗传性疾病的实验诊断	371
第一节 染色体核型分析	371
第二节 荧光原位杂交分析	373
一、染色体荧光原位杂交	374
二、间期细胞荧光原位杂交	375
第三节 基因突变分析	375
第四节 产前诊断	378
第五节 遗传性疾病的实验诊断	379
一、遗传性疾病的实验诊断策略	379

二、部分遗传性疾病的实验诊断	381
第十四章 移植的实验检查	386
一、同种异体抗体	387
二、HLA 分型及其检查	388
三、造血干细胞计数	389
四、移植后的实验室监测	389
五、常见移植的实验检查	391
英汉名词汇索引	393

绪 论

实验诊断学 (laboratory diagnostics) 是一门涉及多学科、多专业的临床医学应用学科, 是联系基础医学与临床医学的桥梁。实验诊断是运用细胞学、临床化学、免疫学、血液学、微生物学、寄生虫学、分子生物学等多学科的理论 and 实验方法与技术, 对人体的血液、体腔液、排泄物、分泌物和组织细胞等标本进行各种实验检查, 获得有关病原体、病理生理变化和脏器功能状态等的实验信息, 为疾病的诊断与鉴别诊断、治疗方案选择、疗效监测、预后评估等提供客观依据, 并可结合病史、临床表现及其他各种辅助检查和流行病学资料等进行科学的综合分析, 从而为疾病的防治、健康普查与咨询、医学科学研究等作出正确的决策。

一、当前实验诊断学的发展趋势

1. 近代科学技术发展的最新成果, 如聚合酶链反应、分子杂交、生物芯片、流式细胞术等, 以惊人的速度引入临床实验室, 使实验诊断的水平迅速提高、应用范围不断拓宽。

2. 实验方法与技术快速实现自动化, 使试验的速度加快, 在很短的时间内即可得到检验结果; 检测标本趋于少量或微量, 极少量标本可检测数十项指标; 数据管理网络化, 促进和加快了实验数据的发送、传输、保存、查询和统计分析。

3. 实验方法趋于标准化, 使实验结果更加准确, 从而使实验诊断的数据可以在国内外不同实验室间具有可比性, 促进了临床医疗质量和水平的提高, 并有利于临床会诊、远程会诊和国际交流。

4. 普遍实施质量保证, 对试验前、试验中和试验后的各个环节进行全面的质量控制, 使实验数据的准确度和精密度大大提高。国际标准化组织 (ISO) 关于医学实验室质量与能力认可 (ISO15189) 的广泛推行, 使医院检验科实验室的检验质量和能力大为提高, 为实验诊断提供了质量保证。

5. 检验与临床的交流不断增加, 加强实验室与临床科室的协作与沟通, 检验医师开展对临床医师选择实验项目、解释实验结果、新技术开发与应用等的指导和咨询, 增加了临床医师对试验的了解, 从而促进了对疾病诊治水平的提高。

6. 循证医学 (evidence based medicine) 在实验诊断中的广泛应用, 促进了合理选择实验项目, 慎重、准确地使用所获得的各种实验数据, 综合分析各种方法与技术的临床应用价值, 提高临床诊断与鉴别诊断的准确性, 从而利于对患者采取最佳的医治策略和措施。

二、实验诊断的应用范围

1. 临床应用 ①确定诊断: 如白血病的血液学诊断, 艾滋病抗体或病毒核酸检查的分子免疫学诊断, 寄生虫感染时查到寄生虫卵或虫体等, 细菌感染时分离培养出病原菌等; ②辅助诊断: 如通过糖代谢试验、肝功能、肾功能等检查, 有助于糖尿病、肝炎、肾炎等的诊断; ③鉴别诊断: 如细菌与病毒感染、白血病与类白血病反应等的鉴别; ④治疗方案选择: 如不同类型白血病的化疗方案有显著差别, 不同病原体所致的感染性疾病的抗菌药物的选择等; ⑤疗效观察: 如通过对糖尿病、肝炎、肾炎等疾病有关检验结果变化的观察, 监测治疗效果, 并可及时调整治疗方案等; ⑥预后判断: 如肾脏疾病的预后可通过肾功能试验判断, 不同类型白血病的预后有明显差异; ⑦复发监测: 如肿瘤切除后, 动态监测肿瘤标志物的变化可比临床症状或影像学异常更早期发现肿瘤的复发, 有利于早期治疗。

2. 流行病预防 如通过流行病学调查, 可及时发现传染病的传染源, 包括不同菌株或毒株的血清型或基因型, 为防止疾病的传播、制定预防或控制措施提供依据。

2 实验诊断学

3. 健康普查 通过对普通人群,尤其是对高危人群进行定期或不定期某些常规或特殊的试验检查,可以及早发现处于亚临床阶段的糖尿病、高脂血症、高黏滞血症、慢性肝炎、慢性肾脏病、恶性肿瘤等,有利于早期诊断、早期治疗,并可了解社会群体的卫生或健康状况,提高疾病的防治水平。

4. 健康咨询 进行一些反映身体健康状况或器官功能特征的有关试验,为大众提供健康咨询,提高健康水平和生活质量,特别是计划生育或优生优育的有关检查,对避免遗传性疾病、提高人口素质具有深远的社会意义。

三、临床实验室常用试验的分类、特征与应用

一般情况下,临床医生常需要在有关患者临床资料尚不够完全且难以判断疾病转归的情况下先对患者的诊治尽量作出合理的判断,以便尽快开始治疗,尤其是对一些急症更是如此。实验诊断可以提供客观的、详尽准确的资料与信息,有助于做出正确的临床诊断和对症治疗。随着现代医学的发展和各种实验方法与技术的进步,临床医生越来越多地应用实验诊断和其他检查手段协助医疗工作。

(一) 试验的分类

根据各种试验的应用范围和临床意义的不同,可将临床实验室常用试验分为筛查试验(screening test)和确证试验或诊断试验(diagnostic test)两大类;也可依据临床使用的频率或习惯分为常规试验(routine test)或特殊试验(specific test)。

1. 筛查试验 一般是指具有较高的临床灵敏度(clinical sensitivity, CSE),而且方法简便、快速、成本低的试验。在了解患者病史、家族史和临床表现等的基础上,通过筛查试验可检出或除外某些疾病或病理状态时,检出一些疾病的危险因素,发现无症状患者的隐袭性疾病,有助于早期治疗、早期干预以达到预防疾病发生的目的。筛查试验应在一定条件下使用,包括受检人群中有足够的患病率,出现阳性结果时有可配合的后续诊断试验或其他类检查等。筛查试验应尽量减少或避免假阳性或假阴性结果,因为一项假阳性结果可能会导致许多不必要的后续试验,增加患者的不适、精神压力、不必要的治疗所带来的风险和支出;而假阴性结果则有可能贻误病情、使患者错过最佳的治疗时机。

2. 诊断试验 一般指具有较高的临床特异性(clinical specificity, CSP),但灵敏度可能相对低于筛查试验。如果一项试验既具有高特异性,又有高灵敏度,则同时具有筛查和诊断的意义。诊断试验有助于某种疾病或病理状态的诊断,可用于确定或排除一个有某些症状或体征患者的疾病,部分试验还可在某些疾病的症状或体征出现之前出现异常变化,有利于早期诊断,或者有助于疾病的分期、活动性及复发判断等。此外,诊断试验还可用于:①监测疾病的进程(如进展期、稳定期、缓解期);②评估疾病的严重程度;③判断疾病的预后;④指导临床药物选择与调整治疗方案等。

(二) 诊断试验的特征

作为诊断试验,应已确立了试验方法的敏感度、特异性、准确度(accuracy)和精密度(precision),应有标准化操作程序(standard operating program, SOP)并已建立参考区间(reference interval)或参考范围(reference range)。通过与金标准(gold standard)比较,确立其试验的有效性(test performance),包括临床敏感度和特异性、阳性与阴性预测值、阳性和阴性似然比等。

1. 准确度 指试验测定值与真值符合的程度。但真值只能不断接近,而永远无法得到。准确度不能以数字表达,它可以以不准确度来衡量,以不准确度的数据表达,所以近来提出了“测量不准确度”的新概念。也可以说准确度和不准确度是说明同样的问题,但不准确度可以测量,并逐渐在被接受和采用。

在临床检测中,不可能得到某物质的真值,可用下述方法来反映真值或方法的准确度。可通过多次反复测定所得的平均值反映其真值。通过线性试验、回收试验、干扰试验、对比试验,尤其是和参考方法的对比来评价所用试验的准确度。此外,参加国内或国际室间质量评价(external quality assessment, EQA)的结果也可在某种程度上反映准确度。一项试验的良好准确度可以增强临床医生对