

临床 生物化学 检验诊断

李 萍 ■ ■

潘恩潭 彰志 ■ 主审

编者（以姓氏笔画为序）

刘锦琳	李 萍	李贵星	许淑惠
宋昊岚	何永松	罗通行	赵清江
胥 劲	贾成瑶	张 磊	高宝秀
	黄亨健	韩 尉	

人 民 卫 生 出 版 社

前 言

检验医学的发展，特别是全自动生化分析仪的广泛应用，使医院检验科能在较短的时间内提供包括常规生化、肿瘤标志物、激素、特殊蛋白、药物和毒物等广范围内准确可靠的检验结果。怎样合理地选择实验室检查、正确的解释检验结果、充分有效地利用实验室资源是当今临床医生和检验师面临的新挑战和课题。要求临床医生和检验师能熟练运用基础医学、临床生物化学和临床医学等多方面的知识，对检验数据进行合理的解释、评价，使临床医生和检验师能密切配合和及时交流。

本书旨在提高临床医学及检验医学工作者正确合理的解释检验结果的能力。全书共分十五章，前十四章对临床生物化学物质代谢紊乱与器官功能障碍和疾病发展的病理生化进行了简要回顾，以简单明了的图表形式总结了疾病状态下的实验室生化分析步骤，列举了相应的典型病案，对实验结果给予解释、评价、下一步需进行的检查、治疗方法及对最后诊断进行了讨论。第十五章介绍了综合病案分析以及各种评价意见和相应的评价质量得分。最后附录部分为英文名词缩语与中文对照表。

本书由华西医科大学第一临床医学院第一附属医院医检专业和检验科10余位具有教学和临床经验的青年教师和检验师撰写，并由本专业德高望重的专家主审。

该书可供医学院校检验医学和临床医学生作为临床生化课程和实验诊断学的配套教材，并可作为在职检验师和临床医生、护师的参考书。

特别感谢英国伯克郡皇家医院病理系主任、本专业和检验科荣誉主任及教授Cordon Challand先生的热情帮助，他提供

了大量的参考书籍、文献资料和无私的指导。

感谢RN Walmsley先生（澳大利亚）、Peter Wilding先生（美国）和William J.Marshall先生（英国），他们提供的材料对本书的编写有极大的帮助。

在本书编写之际还得到有关领导和专家的支持，在此深表谢意。

虽经多方努力，因时间仓促，难免有错误和不足之处，敬请广大的专家和读者指正。

李 萍

2001年3月于成都

目 录

第一章	临床生物化学检验数据的有效使用.....	1
第一节	临床生物化学检验的作用.....	1
第二节	样品采集.....	2
第三节	样品分析和结果报告.....	4
第四节	试验选择和评价.....	7
第五节	实验的质量保证.....	10
第六节	循证临床生物化学.....	13
第二章	水钠代谢紊乱与疾病诊断.....	15
第一节	概述.....	15
第二节	低钠血症.....	16
第三节	高钠血症.....	23
第三章	钾代谢紊乱与疾病诊断.....	29
第一节	概述.....	29
第二节	高钾血症.....	30
第三节	低钾血症.....	36
第四章	酸碱平衡紊乱与疾病诊断.....	43
第一节	概述.....	43
第二节	代谢性酸中毒.....	44
第三节	代谢性碱中毒.....	49
第四节	血气分析.....	53

第五章	钙、磷、镁代谢紊乱与疾病诊断	58
第一节	概述	58
第二节	高钙血症	59
第三节	低钙血症	64
第四节	低磷血症	67
第五节	高磷血症	70
第六节	低镁血症	72
第七节	高镁血症	75
第六章	肾脏功能紊乱与疾病诊断	77
第一节	概述	77
第二节	慢性肾功能不全	78
第三节	急性肾衰	81
第四节	肾性酸中毒	84
第五节	蛋白尿	87
第七章	糖代谢紊乱与疾病诊断	90
第一节	概述	90
第二节	高糖血症	91
第三节	低糖血症	96
第八章	脂代谢紊乱与高脂血症诊断	99
第一节	概述	99
第二节	高脂血症	100
第九章	蛋白代谢紊乱与蛋白血症诊断	104
第一节	概述	104
第二节	高蛋白血症	106
第三节	低蛋白血症	109

第十章	肝脏功能紊乱与肝脏疾病诊断.....	112
第一节	概述.....	112
第二节	肝功能紊乱与疾病.....	113
第十一章	甲状腺功能紊乱与疾病诊断.....	118
第一节	概述.....	118
第二节	甲状腺功能亢进.....	119
第三节	甲状腺功能低下.....	123
第十二章	肾上腺皮质功能紊乱与疾病诊断.....	129
第一节	概述.....	129
第二节	肾上腺皮质功能亢进.....	131
第三节	肾上腺皮质功能低下.....	134
第四节	盐皮质激素缺乏.....	137
第五节	盐皮质激素过多.....	141
第十三章	垂体前叶功能紊乱与疾病诊断.....	146
第一节	概述.....	146
第二节	病案分析.....	147
第十四章	生殖内分泌紊乱与疾病诊断.....	149
第一节	概述.....	149
第二节	闭经.....	152
第三节	不孕.....	157
第四节	多毛和男性化.....	160
第十五章	综合病案分析.....	165
第一节	概述.....	165

第二节 综合病案.....	166
附录：主要英文缩写术语汇编.....	198

第一章

临床生物化学检验数据的有效使用

临床生物化学的任务是提供疾病诊治的生物化学信息，只有当检验项目选择合理，检验结果准确可靠和用于医疗决策，这些信息才体现出其价值。检验手段的现代化，检验人员素质的提高和全面质量管理的强化是检验结果准确可靠的保证。合理地评价检验结果，使检验数据转化为临床诊治信息，可更有效地指导临床医疗决策的制定。

第一节

临床生物化学检验的作用

临床实践中，临床生物化学检验用于疾病的诊断、预后判断、病情监测和疾病筛选。

一、诊断

根据病史、病人的体征和症状、相关的检查以及对治疗的反映作出医学诊断。当各种信息吻合时，不难作出肯定的诊断。当不吻合时，可能提出一系列可能的诊断。选择适当的生物化学检验可确证或排除某诊断。

二、预后判断

生物化学检验可提供预后判断的信息。如：连续监测肾脏疾病患者血清肌酐浓度，可预测何时对病人进行透析。可根据血清胆固醇浓度预测特殊人群冠心病发生的危险度。

三、监测

大部分的生物化学检验用于观察疾病的发展过程和监测治疗的效果，如：监测糖尿病患者的血糖浓度。生化检验还可用于监测因治疗产生的并发症，如：利尿治疗引起的低钾血症。

四、筛选

生物化学检验广泛用于检测是否存在有某种亚临床疾病，如：在欧美一些国家对所有新生儿都要进行苯丙酮尿症（phenylketonuria，PKU）的筛选。

第 二 节

样品采集

一、申请单

按照申请单的要求，采集特定的样品及将样品运送到特定实验室，因此，申请单是实验检查的第一步。一份完整的申请单应包含以下内容：

- (1) 条码号，门诊号，住院号；
- (2) 病人的姓名，性别和出生日期；
- (3) 病房，床位号；
- (4) 临床诊断 / 问题或特殊检验注意事项；
- (5) 申请检查项目；
- (6) 标本类型；
- (7) 采样时间及报告时间（年、月、日、时、分）；
- (8) 有关治疗情况（如：用药情况）；
- (9) 医生姓名。

实际上，一些很重要的信息常常被忽略，由此可能延误分析和报告时间，并使检验师不可能解释试验结果。

有关的临床和治疗信息，特别是用药信息是检验师评价结果的必要条件。药物可能在体外影响分析方法或在体内引起病理变化，如：雌激素增加甲状腺球蛋白的含量，从而引起总甲状腺素浓度增加。检验师有责任回答来自于临床医生的有关检验项目选择或样品采集的问题。

二、病人

表1-1 影响生化检验结果的重要因素

因 素	生化检验项目
年龄	胆固醇、尿酸、碱性磷酸酶
性别	性腺激素
体重	甘油三酯
时间	皮质醇（昼夜变化） 促性腺激素（女性月经周期变化） 25-羟维生素D3（季节变化）
紧张	皮质醇、催乳素、生长激素、儿茶酚胺、葡萄糖
体位	肾素、醛固酮、血浆蛋白
饮食	葡萄糖、甘油三酯、磷酸盐

一些分析要受年龄、性别等影响，如表1-1。因此，有必要对病人准备及标本采集的条件标准化。

三、样品

样品条件必须满足于分析要求。许多生化检验项目既可用血浆，又可用血清，但对于某些分析，只能用血清或血浆。如：蛋白电泳须用血清，而肾素活性分析须用血浆。标本必须避免溶血。

如果病人在接受输液，应在输液对侧手臂采血。

样品应盛于适当的容器内，如：玻璃管或塑料管，空白管、含分离胶管或含氟化物管等。

所有样品须正确标记和尽快地运送到实验室。若不能及时分析，应尽快分离血清或血浆，冷藏或冻存。

必须注意其它样品，如：尿液、脑脊液等的采集和保存条件。

要视所有样品为传染品，对“高危”样品，如：乙肝病人样品，AID病人样品，要注明标识。

急症或重危病人标本要特别注明。

第三节

样品分析和结果报告

一、分析

理想的分析方法是准确、精密、灵敏和特异。即它能给出正确的结果（准确）；并且能重复（精密）；它能测定低浓度的分析物质（灵敏）；又不受其它物质的干扰（特异）。除此之

外，它还应价廉和便于操作。实际上，没有什么分析方法是绝对理想的，但是检验工作者必须确保方法的可靠性足以满足临床需要，并通过严格的质量控制来保证质量要求。

临床生化检验实践中，常常对同一样品进行一组相关分析，如：测定血浆钙、磷和碱性磷酸酶浓度提供骨骼疾病的信息；总蛋白、白蛋白、胆红素、转氨酶、碱性磷酸酶组合成肝功能试验，提供肝脏疾病的信息。这些成组的试验通常称作“生化组合”。

二、结果报告

当分析完成后，必须对结果进行质量审核，当确保结果可靠后方能发出报告。计算机极大地提高了数据的处理、审核和储存能力。

三、结果解释

在生物化学结果离开实验室前，值班生化师还需考虑以下问题：

- (1) 结果正常吗？
- (2) 是否与前次结果明显不同？
- (3) 是否与临床信息吻合？

(一) 结果正常吗？

对大量的健康人群进行某项生化检验测定，如果测定结果呈正态分布或可转化为正态分布，按照统计学理论可推测该人群中的某些生化结果有95%是落在均数加减两倍标准差即 $\bar{x} \pm 2SD$ 。因此，“正常范围”是一个统计术语，它并非一个理想的正常值，也非完全排除某种疾病。当生理因素要影响某项检验时，需要建立不同年龄组和不同性别人群的正常范

围。

为了避免使用“正常”术语引起概念上的混淆，现在人们更倾向于使用“参考范围”。

在使用参考范围评价特定结果的意义时，通常是个体与人群比较。有些检验项目有很大的生物学变异，但个体的分析和生物学变异比人群小，可能出现个体的异常检验结果仍处在参考值范围内。因此，结果正常并非一定排除病理过程。结果异常也并非表明一定存在病理过程，但结果异常程度越高，与疾病病理过程有关的可能性越大。

如果根据单一试验结果来做医疗决策，一定要保证该试验的有效性，即高的临床灵敏度和特异性。临床实践中通常根据一组生化检验来指导医疗决策，此时有必要了解这些检验的预示值。

（二）结果有变化吗？

临床医生通常将本次检验结果与上次结果比较，观察是否

表1-2 分析和生物学变异

分析物质	分析变异	生物学变异
Na	1.1 mmol/L	2.0 mmol/L
K	0.1 mmol/L	0.19 mmol/L
HCO3	0.5 mmol/L	1.3 mmol/L
Urea	0.4 mmol/L	0.85 mmol/L
Crea	5.0 mmol/L	4.1 mmol/L
Ca	0.04 mmol/L	0.04 mmol/L
P O 4	0.04 mmol/L	0.11 mmol/L
TP	1.0 g/L	1.66 g/L
A l b	1.0 g/L	1.44 g/L
A L T	6.0 U/L	8.0 U/L
A L P	4.0 U/L	15.0 U/L

注：对参考范围浓度的质控样品重复测定，计算其标准差得到分析变异。

两次结果有明显的不同。排除病理因素或治疗的作用外，两次结果的差异主要来自于分析变异和生物学变异。一些常见物质的分析和生物学变异见表1-2。

对一组正常人群每间隔一周测定，连续测定十周，计算平均标准差得到生物学变异。

（三）与临床诊断一致吗？

如果试验检查与临床诊断一致，可以进一步肯定临床诊断，否则要寻找原因。可能是标本混淆、收集不当、分析的错误、报告的差错或考虑其它的诊断。

第四节

试验选择和评价

在选择试验检查时，还必须了解该试验结果的可靠性和用于诊断的适用范围。

一、诊断特异性和敏感性

特异性是指已知未患某病人群某试验阴性结果的发生率，即“真阴性”（TN）。而敏感性是指已知患某病人群试验阳性结果的发生率，即“真阳性”（TP）。理想的试验是获得100%的敏感性，即对所有病人都得到阳性结果，以及获得100%的特异性，即对所有正常人都得到阴性结果。但实际上，任何试验都可能存在假阳性（FP）和假阴性（FN）。诊断的特异性和敏感性可按以下公式计算：

$$\text{特异性} = \frac{\text{TN}}{\text{无病受试者总数 (FP + TN)}} \times 100$$

$$\text{敏感性} = \frac{\text{TP}}{\text{患病受试者总数 (TP + FN)}} \times 100$$

获取理想的特异性或敏感性取决于诊断的目的。如果用于对某一危害人体健康疾病的筛选，可选诊断敏感性高的试验，但应进一步研究不可避免的假阳性结果。但若选择病人以验证新的治疗方案，应考虑诊断特异性高的试验。

二、总效率

所有试验结果中正确结果的百分数即为试验的总效率

$$\text{总效率} = \frac{\text{TP} + \text{TN}}{\text{TP} + \text{FP} + \text{TN} + \text{FN}} \times 100\%$$

当诊断敏感性和特异性对某疾病的诊断同样重要时，应选择有最大总效率的试验。

三、预示值

阳性结果中真阳性者的百分数为阳性预示值。阴性结果中真阴性者的百分数为阴性预示值。它们分别表示确定诊断或排除诊断的把握度大小。高的诊断特异性和诊断敏感性并非意味着高的临床实用性，必须考虑预示值。如果某疾病的发病率低，某诊断特异性低于百分之一，将会出现许多假阳性结果。对于拟采用有一定危险的治疗方案时，最好选择有较高的阳性预示值的试验。为了减少漏诊率，如疾病筛选，要求有高的诊断敏感性，最好选择有高的阴性预示值的试验。临床实践中，临床医生通常综合各种信息及一套试验检查来作出医疗决策。一个选择合理的试验应该有高的阳性预示值，因为该试验是用于有某些拟诊断特征的病人，显然这种人群某疾病的发生率高于普通人群。用Bages公式可看出阳性预测值和敏感度、特异

度及患病率之间的关系。

$$\text{阳性预测值} = \frac{\text{患病率} \times \text{敏感度}}{\text{患病率} \times \text{敏感度} + (1 - \text{特异度}) \times (1 - \text{患病率})} \times 100\%$$

虽然大多数医生和检验师对检验数据的解释是凭直觉，但最有效的方法是根据数学模式推算。实验室信息系统有助于此工作。

四、似然比

验后概率（posttest probability）也即预测值，与验前概率（pretest probability）即患病率的符合程度和变化方向取决于诊断试验的特性，表征这种特性的量化指标称为似然比（likelihood ratio, LR）。阳性似然比（positive likelihood ratio, PLR）指诊断试验的真阳性率与假阳性率之比值，即阳性似然比 = 敏感度 / (1 - 特异度)；阴性似然比（negative likelihood ratio, NLR）指诊断试验的假阴性率与真阴性率之比值，即阴性似然比 = 1 - 敏感度 / 特异度。

诊断试验的评价指标中，稳定的指标有敏感度、特异度、阳性似然比和阴性似然比。由于它们都是以诊断金标准确诊的病人来测定和计算的，所以，除了可将其用于对临床医师的诊断提供量化指标外，还可将敏感度、特异度等指标用于诊断试验的方法学评价。因阳性预示值和阴性预示值随患病率而变化，它们在指导临床医师作诊断时很有帮助，但不能作为评价诊断试验本身的指标。似然比不受患病率的影响，是比敏感度和特异度更为稳定的指标，利用它可以计算不同患病率的预测值。

五、参考值和医学紧急值

参考值以“正常人”为对象，其测定值为95%范围。这

里的“正常人”不是指机体任何器官、组织的形态及功能都正常的人，而是排除了影响所研究指标的疾病和有关因素后，所确定的同质人群。在使用参考值时，要注意其影响的生理和环境因素，如性别、年龄、民族、职业、女性的月经周期、妊娠和哺乳，以及测定时间和地区因素等。

医学紧急值指需要立即采取临床干预的测定值。任何结果的突然变化也是一种紧急状态，需要立即采取行动。医学紧急值又叫行动值，受实验室的检测性能和病人的生理和环境因素的影响。

第五节

实验的质量保证

医学检验结果的可靠性直接影响医疗质量，影响检验结果质量的因素来自于标本分析前（pre-analytical phase）分析中（analytical phase）和分析后（postanalytical phase）的三个主要过程。只有检测控制这三个过程中各环节的误差，才能保证最后检验结果的质量。

一、分析前质量控制

实验诊断结果的变化可能受许多生理因素的影响，如表1-1显示的生物化学内在的、随机的生物学变异。对于一些分析物，特别是其浓度受到严格反馈控制的分析物，生物学变异影响不大，但有些分析物却明显的受生物学变异的影响，在解释检验结果时必须认真加以考虑。

实验诊断结果的变化也受到人为因素的影响。药物可能生理性地干扰分析物或干扰分析本身，因此，药物的干扰是不可