

检验医学

JIANYAN YIXUE LABORATORY MEDICINE

检验医学

二〇一七年

第三十二卷

第四期

中国科技论文统计源核心期刊
美国化学文摘(CA)收录期刊
俄罗斯《文摘杂志》(AJ)收录期刊
波兰《哥白尼索引》(IC)收录期刊
《CAJ-CD规范》执行优秀期刊
美国剑桥科学文摘社
CSA-ProQuest数据库收录期刊
美国《乌利希期刊指南》收录期刊

2017年4月 第32卷 第4期

Volume 32 Number 4

April 2017



本期导读:

第二代测序技术在肿瘤诊疗中的应用及其价值与风险
高通量测序在临床分子诊断中的应用与展望
高通量测序临床应用中数据质量控制和分析若干问题的探讨
线粒体基因m.3700G>A突变作为线粒体疾病发生筛查位点的可靠性评估
等位基因特异荧光PCR检测ALDH2基因多态性
应用全外显子组测序技术鉴定1个白化病家系致病基因HPS1

4 2017

ISSN 1673-8640



万方数据



上海市临床检验中心

检验医学

JIANYAN YIXUE

月刊 1986年3月创刊 第32卷 第4期 2017年4月30日出版

主 管

上海市卫生和计划生育委员会

主 办

上海市临床检验中心

200126, 上海市浦东新区洪山路 528 号

协 办

上海市医学会

上海交通大学医学院检验系

名誉主编

陶义训

主 编

吕 元

编辑部主任

李 欣

出 版

《检验医学》编辑部

200126, 上海市浦东新区洪山路 528 号

电话: 021-68316211 68316300-1102

传真: 021-68315766

网址: <http://www.shjyxx.com>

E-mail: shjyxxzz@126.com

支持单位

上海交通大学医学院附属同仁医院

广告经营许可证

沪工商广字 3101520130011

印 刷

上海欧阳印刷厂有限公司

发 行

国内: 上海市报刊发行局

国外: 中国国际图书贸易集团有限公司

(北京 399 信箱, 100044) 代号 C3199

订 购

全国各地邮政局

邮发代号 4-472

定 价

每期 13 元, 全年 156 元

中国标准连续出版物号

ISSN 1673-8640

CN 31-1915/R

2017 年版权归 © 《检验医学》编辑部所有

目 次

二代测序技术的临床应用专题

第二代测序技术在肿瘤诊疗中的应用及其价值与风险

..... 樊绮诗, 吴蓓颖 (245)

高通量测序在临床分子诊断中的应用与展望

..... 姜晓峰 (250)

高通量测序临床应用中的数据质量控制和分析若干问题的探讨

..... 喻 东, 郭瀛军 (255)

线粒体基因 m.3700G>A 突变作为线粒体疾病发生筛查位点的可

靠性评估..... 徐 冰, 傅庆子, 杨艳玲 (262)

等位基因特异荧光 PCR 检测 *ALDH2* 基因多态性

..... 孙宇晶, 钱海鹏, 刘向祎, 等 (267)

应用全外显子组测序技术鉴定 1 个白化病家系致病基因 *HPS1*

..... 游国岭, 张立辰, 张晓青, 等 (272)

临床应用研究·论著

佳木斯地区 6 岁以下儿童血清维生素 A、25-羟基维生素 D、维

生素 E 水平分析 ... 王丽敏, 张雪玲, 王文娟, 等 (276)

上海地区未成年人 25-羟基维生素 D 参考区间的初步调查

..... 高正凤, 徐梦华, 袁美芬, 等 (280)

老年痴呆患者认知功能与维生素 B₁₂ 及叶酸的相关性

..... 胡 尧, 郭启浩, 岑 屹, 等 (284)

食物不耐受检测在复发性阿弗他溃疡中的临床价值

..... 王国庆, 王翠环, 张黎黎, 等 (290)

辐照红细胞输注对围术期食管癌患者血清炎症因子水平及预后

的影响..... 刘 业, 周 晔, 陈 波, 等 (295)

[期刊基本参数] CN31-1915/R * 1986 * m * A4 * 102 * zh * P * ¥13.00 * 22 * 2017-04

某地区 17 631 株血培养分离菌的分布及耐药性分析	王 鑫, 白媛媛, 王翠翠, 等 (299)
类风湿性关节炎患者红细胞体积分布宽度及相关炎性因子与病情活动度的相关性	李云春, 钟 利, 王 悦, 等 (304)
乳腺癌患者血清 CA153、CEA、铁蛋白和降钙素水平的变化及临床意义	杨文蔚, 王志恒, 岳朝艳 (308)

技术研究与评价·论著

2 种酶免疫方法在大型生化分析仪上检测药物浓度的应用评估	李甲勇, 刘 畅, 王弘明, 等 (311)
抗双链 DNA 抗体与系统性红斑狼疮临床表型的相关性及 4 种试剂盒效能比较	宋 睿, 叶 萍, 魏朝晖, 等 (316)
Cervista HR-HPV DNA 检测联合 TCT 在宫颈癌筛查中的临床价值	赵培玉, 陈敖峥, 秦锦龙, 等 (322)
MALDI-TOF MS 结合短期培养法快速检测中段尿样本中的病原菌	张景皓, 方 毅, 张艳梅, 等 (326)
迈瑞 BC-6900 全自动血液分析仪在体液细胞计数中的应用	华 丽, 韩 平, 赵美芸, 等 (331)

基础研究·论著

骨保护素在糖尿病大鼠主动脉粥样斑块和血管钙化中的表达	孙业富, 陈桂明, 夏爱萍, 等 (333)
纤溶酶产生菌的鉴定及产酶优化.....	李立卓, 黄环静, 李卓伟, 等 (338)

实验室管理·论著

同型半胱氨酸质控品的制备和性能评价.....	石建新, 朱 岩, 蒋 英, 等 (343)
------------------------	------------------------

简讯

欢迎订阅《检验医学》.....	(271)
《检验医学》举办 2017 年“检验医学新技术”国家级继续教育项目的预通知.....	(307)
第一届东方分子诊断学术会议征文通知.....	(330)

本期执行编委: 陶义训 吕 元 王华梁 沈立松 胡翊群 樊绮诗 潘柏申 万海英 关 明
李 智 仲人前 朱晴晖 居 漪 沈 茜 倪语星 倪培华 赵 虎 高 锋

本期责任编辑: 龚晓霖

本期英文校对: 董悦颖

注: 除非有特别声明, 本刊刊出的所有文章不代表上海市临床检验中心和本刊编委会的观点。
本刊如有印装质量问题, 请向本刊编辑部调换。

LABORATORY MEDICINE

Monthly Established in March 1986 Volume 32, Number 4 April 30, 2017

Responsible Institution

Shanghai Municipal Commission of Health
and Family Planning

Sponsor

Shanghai Center for Clinical Laboratory
No. 528, Hongshan Road, Shanghai
200126, China

Co-sponsors

Shanghai Medical Association
Faculty of Medical Laboratory Science,
Shanghai Jiaotong University School of Medicine

Honorary Editor-in-Chief

TAO Yixun (陶义训)

Editor-in-Chief

LÜ Yuan (吕元)

Editorial Director

LI Xin (李欣)

Publishing

Editorial Department of *LABORATORY
MEDICINE*

No. 528, Hongshan Road, Shanghai
200126, China

Tel: 0086-21-68316211

0086-21-68316300-1102

Fax: 0086-21-68315766

<http://www.shjyxx.com>

E-mail: shjyxxzz@126.com

Supporter

Tongren Hospital, Shanghai Jiaotong University
School of Medicine

Printing

Shanghai OUYANG Printing Co., Ltd.

Distributors

Domestic : Shanghai Distributor Bureau for
Newspapers and Periodicals

Overseas : China International Book Trading
Corporation (Box 399, Beijing 100044, China)
Code C3199

CSSN

ISSN 1673-8640

CN 31-1915/R

Copyright ©2017 by the Editorial Department
of *LABORATORY MEDICINE*

CONTENTS IN BRIEF

- Value and risk of next generation sequencing in the diagnosis and treatment of cancer
..... *FAN Qishi, WU Beiyong* (245)
- Application and prospect of high-throughput sequencing in clinical molecular diagnosis
..... *JIANG Xiaofeng* (250)
- Next generation sequencing in quality control and analysis of data
..... *YU Dong, GUO Yingjun* (255)
- Reliability of m.3700G>A mutation as screening locus for mitochondrial disease
..... *XU Bing, FU Qingzi, YANG Yanling, et al* (262)
- Polymorphism of *ALDH2* gene with allele specific fluorescence polymerase chain reaction
..... *SUN Yujing, XIAN Haipeng, LIU Xiangyi, et al* (267)
- Whole exome sequencing for identifying *HPS1* as causative gene in a pedigree with albinism
..... *YOU Guoling, ZHANG Lichen, ZHANG Xiaoqing, et al* (272)
- Levels of serum vitamin A, 25-hydroxyvitamin D and vitamin E of children under 6 years old in Jiamusi
..... *WANG Limin, ZHANG Xueling, WANG Wenjuan, et al* (276)
- Preliminary investigation for the reference intervals of serum 25-hydroxyvitamin D among minors in Shanghai
..... *GAO Zhengfeng, XU Menghua, YUAN Meifen, et al* (280)
- Correlations of cognitive impairment with vitamin B₁₂ and folic acid in elderly dementia patients
..... *HU Yao, GUO Qihao, CEN Yi, et al* (284)
- Food intolerance testing for recurrent aphthous ulcer
..... *WANG Guoqing, WANG Cuihuan, ZHANG Lili, et al* (290)
- Influence of red blood cell transfusion with radiation on serum inflammatory factors and prognosis of perioperative patients with esophageal carcinoma
..... *LIU Ye, ZHOU Ye, CHEN Bo, et al* (295)
- Distribution and drug resistance of 17 361 isolates from blood culturing in a certain region
..... *WANG Xin, BAI Yuanyuan, WANG Cuicui, et al* (299)
- Correlations of red blood cell distribution width and related inflammation factors with disease activity in patients with rheumatoid arthritis
..... *LI Yunchun, ZHONG Li, WANG Yue, et al* (304)
- Two enzyme methods for determining drug concentrations in biochemical instruments
..... *LI Jiayong, LIU Chang, WANG Hongming, et al* (311)

Correlation of systemic lupus erythematosus clinical phenotypes with anti-double-stranded DNA antibodies and performance comparison of 4 commercial determination kits
 SONG Rui, YE Ping, WEI Chaohui, et al (316)

Cervista HR-HPV DNA testing combined with TCT in cervical cancer screening
 ZHAO Peiyu, CHEN Aozheng, QIN Jinlong, et al (322)

MALDI-TOF MS combined with short-term culturing for determining pathogenic bacteria rapidly in midstream urine
 ZHANG Jinghao, FANG Yi, ZHANG Yanmei, et al (326)

Osteoprotegerin expression on aortic atherosclerotic plaques and vessel calcification of diabetes mellitus rats
 SUN Yefu, CHEN Guiming, XIA Aiping, et al (333)

Identification of fibrinolytic enzyme-producing strain and optimization of producing enzyme conditions
 LI Lizhuo, HUANG Huanjing, LI Zhuowei, et al (338)

Preparation and performance evaluation of quality control material for homocysteine
 SHI Jianxin, ZHU Yan, JIANG Ying, et al (343)

本期“二代测序技术的临床应用”专题执行主编简介



樊绮诗 上海交通大学医学院教授、博士生导师，上海交通大学医学院附属瑞金北院检验科主任。曾任上海交通大学医学院检验系主任、上海交通大学医学院附属瑞金医院检验科暨临床实验诊断中心主任、上海市医学会检验分会副主任委员等职。目前主要社会兼职包括：教育部高等学校医学技术类教学指导委员会主任委员、全国高等学校医学检验技术专业教学教材建设指导委员会主任委员、《检验医学》杂志副主编等。

在国内核心期刊发表论文80余篇，SCI收录杂志20余篇，主编和副主编国家规划教材和著作16部。承担的主要科研项目包括国家自然科学基金、卫生部国家级临床重点专科建设项目、上海市科委重点科技攻关项目、上海市教育委员会教学高地建设等项目。



沈茜 《检验医学》编辑委员会常务编委。1954年生，女，研究员，博士研究生导师。曾任第二军医大学附属长海医院实验诊断科、实验诊断教研室主任。1991年毕业于第四军医大学分子病毒专业，获医学博士学位。以第一申请人主持国家科技部“863”计划课题2项、国家自然科学基金面上项目4项，上海市科委联合利华基金1项，上海市自然科学基金2项。获军队科技进步二等奖4项，军队医疗成果二等奖2项，上海市科技进步二等奖1项。1998年起享受政府特殊津贴。发表论文170余篇。主要研究方向：病毒感染与自身免疫性疾病的免疫调控防治，树突状细胞、共刺激分子等在免疫耐受及自身免疫性疾病免疫损伤中的作用和机制。

All articles published represent the opinions of the authors, and do not reflect the official policy of Shanghai Center for Clinical Laboratory or the Editorial Board, unless this is clearly specified. Please contact the Editorial Department of *LABORATORY MEDICINE*, if there are printing and binding problems.