

检验医学

JIANYAN YIXUE LABORATORY MEDICINE

检验医学

二〇二一年

第三十六卷

第二期

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

2021年2月 第36卷 第2期

Volume 36 Number 2

February 2021



本期导读:

罕见病诊治思考与展望

罕见病实验室诊断技术的进展

Sotos综合征患儿临床特征及基因变异分析

PYCR1相关常染色体隐性皮肤松弛症患者临床表现及遗传学特征分析

GRIN1突变相关发育迟缓患儿临床特征和基因突变特点分析

PRKAR1A基因突变导致肢端发育不全1型4例分析

基于高通量测序分析孤独症谱系障碍儿童肠道菌群的构成变化

2 2021

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36卷 第2期 2021年2月30日出版

主管

上海市卫生健康委员会

主办

上海市临床检验中心

200126, 上海市浦东新区洪山路 528 号

编辑

《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

E-mail: shjyxxzz@126.com

主编

王华梁

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

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

2021 年版权归 © 《检验医学》编辑部所有
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

如有印装质量问题, 请向本刊编辑部调换

目次

基因组技术与罕见病诊治专题

- 119 罕见病诊治思考与展望
郁婷婷 傅启华
- 122 罕见病实验室诊断技术的进展
张仪 王增阁 王剑
- 130 Sotos 综合征患儿临床特征及基因变异分析
郑洪雪 陈瑶 殷丽萍 李辛 丁宇 李娟 王秀敏
- 135 *PYCR1* 相关常染色体隐性皮肤松弛症患儿临床表现及遗传学特征分析
吴文涌 上官华坤 陈瑞敏
- 140 *GRIN1* 突变相关发育迟缓患儿临床特征和基因突变特点分析
卢亚亚 丁宇 姚如恩 王依柔 张倩文 李群 王剑 王秀敏 娄丹
- 147 *PRKAR1A* 基因突变导致肢端发育不全 1 型 4 例分析
湛飞 覃再隆 陈少科 范歆 李川 易赏 沈亦平 罗静思
- 153 基于高通量测序分析孤独症谱系障碍儿童肠道菌群的构成变化
曾佩佩 曾婷 邓梁琮 郭浩 冯玉山 黄丽萍 李红辉

临床应用研究·论著

- 162 血清 HA、HAS2 在骨肿瘤辅助诊断及疗效监测中的价值
盛雨梦 许静 刘鹭雯 何怡青 刘华 黄宜 胡嘉捷 崔练 高锋 杨翠霞
- 167 炎症相关细胞因子与 Ph 阴性骨髓增殖性肿瘤的相关性
陈朴 马艳婷 陈楠 于正麟 程韵枫 潘柏申 郭玮 王蓓丽
- 173 4 种地中海贫血筛查模式的应用效果比较
庄倩梅 刘小龙 黄海龙 王元白 庄建龙 徐两蒲 洪国舜
- 177 mCIM 与 eCIM 在产碳青霉烯酶肠杆菌科细菌表型筛查中的价值
尹娟 王莹超 睦阳 江春 时蕴琦 朱超望
- 181 桥本甲状腺炎患者血清 IL-17、IL-35 与维生素 D 的相关性
柯文才 顾芸霞 刘洁 金小玲
- 185 亲子鉴定中 *STR* 基因座来源不明突变的分析
兰菲菲 丁红珂 陈延冰 余丽华 尹爱华
- 190 NLR、CRP、PCT、DD、NT-proBNP 在重症 COVID-19 中的诊断价值
朱传新 周玉平 何艳 周琴

[期刊基本参数] CN31-1915/R * 1986 * m * A4 * 122 * zh * 1500 * ¥13.00 * 25 * 2021-02

- 194 云浮地区肺结核病患者结核分枝杆菌复合群耐药性分析
林小玲 梁立锋 吴影桃 赵杰明 蔡秋月
- 198 阿坝县世居藏族成人血细胞参考区间调查
邹 宁 陈光熙 马 华 邱 让 扎西娜莫
- 202 解脲脲原体感染对不育男性精液质量的影响
王昭蓉 张占虎 王秋红 李海波 丛 辉
- 206 临床常用指标在辅助诊断 COVID-19 中的价值
孔存权 连利霞

技术研究与评价·论著

- 209 MALDI-TOF MS 在耐甲氧西林金黄色葡萄球菌快速筛查中的价值
郭坤山 王山梅 马 冰 许俊红 张江峰 荆 楠 闫文娟 马 琮 李 轶

实验室管理·论著

- 213 LC-MS/MS 检测血清 25-羟基维生素 D 替代校准品基质的选择与评价
李冰玲 程雅婷 赵蓓蓓 余旭辉 董 衡 余木俊
- 219 2015—2019 年上海地区 25-羟基维生素 D 室间质量评价结果分析
方慧玲 葛丹红 朱宇清 朱岭峰 赵晓君 陈子齐 王梓蒙
- 225 WS/T 641—2018 在血液分析项目质量改进中的应用
王 晟 段小勇 刘兴态

经验交流

- 229 SARS-CoV-2 抗体不同方法学检测结果的差异分析
潘 婧 梁 芸 梁翠娟 赵东兰 冯 苏 万玲玲 宋国威 李立新
- 231 从贝叶斯公式看严重急性呼吸综合征冠状病毒 2 抗体血清学检测
朱岭峰 沈祁晔 朱宇清 黄维纲

病例报道

- 233 NGS 检出脑脊液样本中布尼亚病毒 1 例报道及文献复习
石玉如 冯 刚 岳 莉 谷 妍 刘 杨 戚应杰

简讯

- 146 欢迎订阅《检验医学》
- 166 上海市临床检验中心举办“POCT 管理和质量控制”国家级继续教育学习班
- 232 欢迎加入《检验医学》特约审稿人队伍
- 236 关于科普稿件征集活动的通知

广告目录

- 封 2 美康生物科技股份有限公司
- 前插 1 浙江东瓯诊断产品有限公司
- 前插 2 深圳市新产业生物医学工程股份有限公司
- 前插 4 北京九强生物技术股份有限公司
- 前插 6 上海北加生化试剂有限公司
- 前插 7 威士达医疗设备（上海）有限公司
- 前插 8 苏州普瑞斯生物科技有限公司
- 前插 11 贝克曼库尔特商贸（中国）有限公司
- 前插 12 上海伊华医学科技有限公司
- 封 3 宁波瑞源生物科技有限公司
- 封 4 上海奥普生物医药股份有限公司

LABORATORY MEDICINE

Monthly Established in March 1986 Volume 36, Number 2 February 28, 2021

Responsible Institution

Shanghai Municipal Health Commission

Sponsor

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

Editing

Editorial Department of *LABORATORY
MEDICINE*

No. 528, Hongshan Road, Shanghai
200126, China

Tel: 0086-21-68316211

0086-21-68316300-1102

Fax: 0086-21-68315766

E-mail: shjyxyz@126.com

Editor-in-Chief

WANG Hualiang (王华梁)

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: shjyxyz@126.com

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 ©2021 by the Editorial Department
of *LABORATORY MEDICINE*

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

CONTENTS IN BRIEF

- 119 Thinking and prospect in the diagnosis and treatment of rare diseases
YU Tingting, FU Qihua
- 122 Progress in laboratory diagnosis of rare diseases
ZHANG Yi, WANG Zengge, WANG Jian
- 130 Analysis of clinical features and genetic variation of Sotos syndrome
*ZHENG Hongxue, CHEN Yao, YIN Liping, LI Xin, DING Yu,
LI Juan, WANG Xiumin*
- 135 Analysis of clinical manifestations and genetic characteristics of
autosomal recessive cutis laxa caused by *PYCR1* variants
WU Wenyong, SHANGGUAN Huakun, CHEN Ruimin
- 140 Analysis of clinical and genetic characteristics of *GRIN1* mutation-
related underdevelopment
*LU Yaya, DING Yu, YAO Ruen, WANG Yirou, ZHANG Qianwen,
LI Qun, WANG Jian, WANG Xiumin, LOU Dan*
- 147 Analysis of 4 cases of acrodysostosis type 1 caused by *PRKAR1A*
gene mutation
*CHEN Fei, QIN Zailong, CHEN Shaoke, FAN Xin, LI Chuan,
YI Shang, SHEN Yiping, LUO Jingsi*
- 153 Analysis on changes of gut microbiota in children with autism spectrum
disorder based on high-throughput sequencing
*ZENG Peipei, ZENG Ting, DENG Liangqiong, GUO Hao, FENG
Yushan, HUANG Liping, LI Honghui*
- 162 Clinical value of combined detection of serum HA and HAS2 in
diagnosis and therapeutic monitoring of bone tumors
*SHENG Yumeng, XU Jing, LIU Yiwen, HE Yiqing, LIU Hua,
HUANG Yi, HU Jiajie, CUI Lian, GAO Feng, YANG Cuixia*
- 167 Inflammatory cytokine levels in patients with Philadelphia
chromosome-negative myeloproliferative neoplasms
*CHEN Pu, MA Yangting, CHEN Nan, YU Zhenglin, CHENG
Yunfeng, PAN Boshen, GUO Wei, WANG Beili*
- 173 Comparison of application of 4 screening models for thalassemia
*ZHUANG Qianmei, LIU Xiaolong, HUANG Hailong, WANG
Yuanbai, ZHUANG Jianlong, XU Liangpu, HONG Guolin*
- 177 Efficacy evaluation and application value of screening carbapenemase
in enterobacteriaceae by mCIM and eCIM
*YIN Juan, WANG Yingchao, XU Yang, JIANG Chun, SHI Yunqi,
ZHU Chaowang*

- 181 The correlation between serum IL-17 and IL-35 and vitamin D in Hashimoto thyroiditis
KE Wencai, GU Yunxia, LIU Jie, JIN Xiaolin
- 185 Analysis of unknown source mutation in *STR* loci in paternity testing
LAN Feifei, DING Hongke, CHEN Yanbing, YU Lihua, YIN Aihua
- 190 Diagnostic role of NLR, CRP, PCT, DD and NT-proBNP in severe corona virus disease 2019
ZHOU Yuping, ZHU Chuanxin, HE Yan, ZHOU Qin
- 194 An drug resistance analysis on the *Mycobacterium tuberculosis* complex of pulmonary tuberculosis in Yunfu city
LIN Xiaoling, LIANG Lifeng, WU Yingtao, ZHAO Jieming, CAI Qiuyue
- 198 Survey on the reference intervals of venous blood cells among native Tibetan adults in Aba county
ZOU Ning, CHEN Guangxi, MA Hua, Qiurang, Zhaxinamo
- 209 Application of MALDI-TOF MS in methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* rapid identification
GUO Kunshan, WANG Shanmei, MA Bing, XU Junhong, ZHANG Jiangfeng, JING Nan, YAN Wenjuan, MA Qiong, LI Yi
- 213 Evaluation of surrogate matrices for serum 25-hydroxyvitamin D calibrators by LC-MS/MS
LI Bingling, CHENG Yating, ZHAO Beibei, SHE Xuhui, DONG Heng, YU Mujun
- 219 Analysis on the external quality assessment results for 25-hydroxyvitamin D of Shanghai from 2015 to 2019
FANG Huiling, GE Danhong, ZHU Yuqing, ZHU Lingfeng, ZHAO Xiaojun, CHEN Ziqi, WANG Zimeng

本期“基因组技术与罕见病诊治”专题执行主编简介



王剑 医学博士，研究员，博士生导师，现为上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心遗传分子诊断科主任、罕见病诊治中心副主任、儿科转化医学研究所课题组长。担任中华医学会检验医学分会青年委员、中华医学会儿科分会罕见病学组委员、中国遗传学会遗传咨询分会委员、中国优生科学协会青年委员会副主委、上海市医学会检验青年委员会副主委等学术职务。

目前主要从事遗传性疾病的分子诊断及致病机制研究，擅长儿童罕见疑难病与出生缺陷的基因诊断、基因组数据解读、遗传咨询等。曾在美国哈佛大学医学院从事遗传性疾病高通量测序基因组研究，并接受过哈佛医学院临床遗传学培训。近5年以来，以课题负责人及主要参与人承担国家级、市局级课题20多项。共计发表研究论文200余篇（包括SCI文章90多篇，总影响因子>300），代表性论文以第一作者或通讯作者发表于*New England Journal of Medicine*、*Genetics in Medicine*等国际医学期刊。入选上海市“青年优秀学术带头人”、“曙光人才计划”、“卫生系统新百人计划”等，曾获得“上海市十佳医技工作者”、上海市“银蛇奖”等荣誉称号。

本期执行编委：王华梁 沈立松 胡翊群 樊绮诗 潘柏申 万海英 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

本期英文编辑：董悦颖