

2018 2

ISSN 1671-2870

CN 31-1876/R

第17卷 第2期

Vol. 17 No.2

诊断学

理论与实践

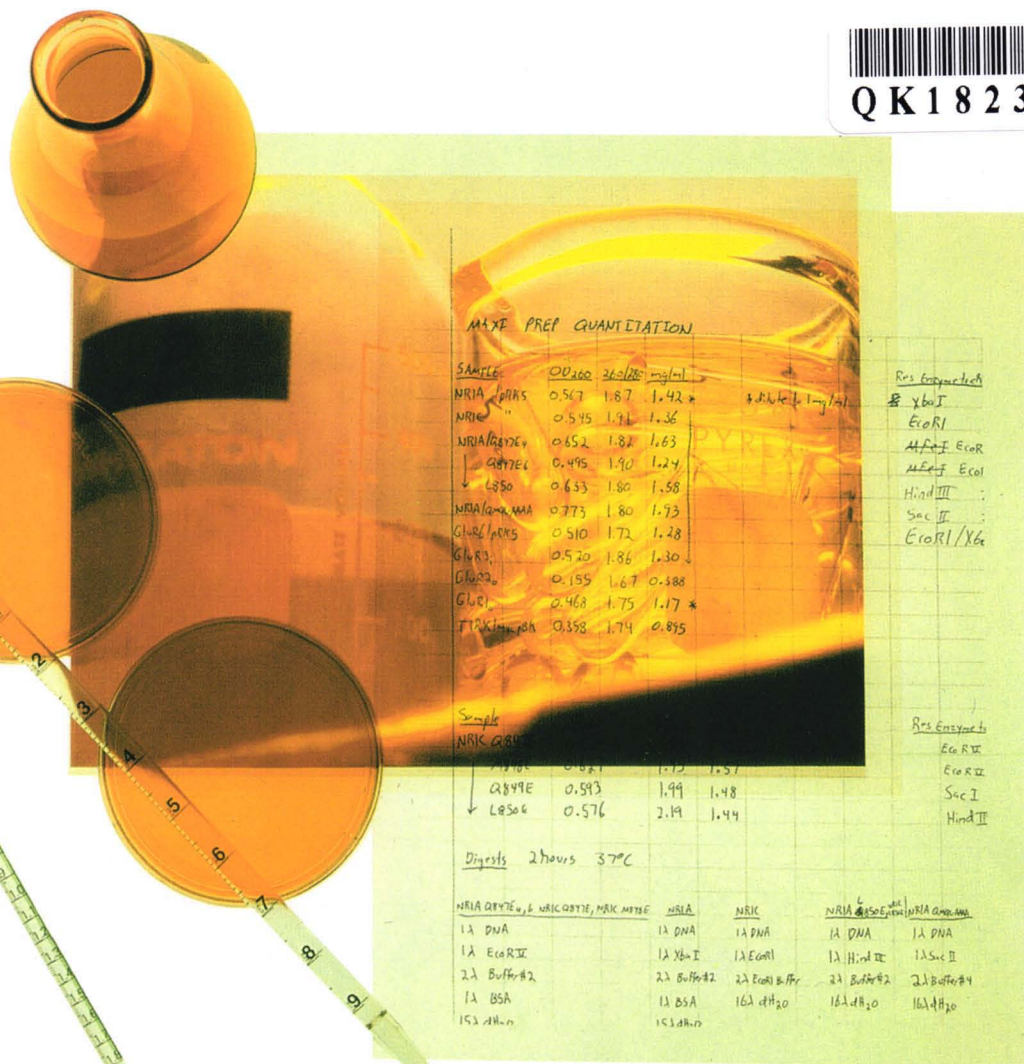
ZHENDUANXUE LILUN YU SHIJIAN

上海交通大学医学院附属瑞金医院



QK1823647

Journal of Diagnostics & Practice



ISSN 1671-2870



9 771671 287182

万方数据



国家科技部
中国科技论文统计源期刊
中国科技核心期刊

《诊断学理论与实践》

2018年 第17卷 第2期 2017年4月25日出版

本期重点:分子诊断

目 次

专家论坛

- 新一代测序技术在临床微生物检测中的应用
..... 刘文思, 蓝 优(127)
- 循环肿瘤细胞检测技术的现状和发展思考
..... 蔡 贞, 郑 磊(132)
- 精准医学时代遗传性疾病的分子诊断
..... 李 牛, 王 剑(136)
- 外泌体的检测及临床应用
..... 姜加陶, 张宸梓(141)

论 著

- 一个 Rett 综合征合并努南综合征家系的基因诊断
..... 陆 静, 胥雨菲, 卿艳荣, 等(147)
- 一例 2N 型遗传性血管性血友病家系的表型诊断和基因型分析
..... 金佩佩, 梁 茜, 戴 菁, 等(151)
- ABO 基因 c.2T>C 突变致 GTA 翻译异常引起的 A₁B 表型一例
及机制分析 孔存权, 何 屹, 连利霞, 等(155)
- UroVysion 荧光原位杂交技术检测在泌尿系统肿瘤诊断及膀胱癌
预后监测中应用的初步探索 徐 苓, 王根发, 张 良(159)
- 剑桥-霍普金斯不宁腿量表诊断中国人群不宁腿综合征的临床
研究 张 晶, 陈 捷, 马建芳, 等(165)
- 内脂素在稽留流产患者中低表达与绒毛组织退变的相关性
..... 蔡 眉, 吴维宾, 刘 媛, 等(170)
- 维生素 D 缺乏与糖尿病患者糖尿病肾病发生率的关系研究:
前瞻性 3 年随访研究 谭姣容, 田冬梅, 杨 昕, 等(176)
- 血糖新评估指标 1,5 脱水山梨醇正常人群参考区间的建立
..... 堵一乔, 王文惠, 刘万超, 等(181)
- 酸性亮氨酸核磷酸蛋白 32B 促肿瘤机制的体外研究
..... 朱晓娜, 杨 烁, 何 平, 等(186)
- 双源双能量 CT 碘值在评估进展期胃腺癌新辅助化疗疗效中的
价值 张 阳, 张 欢, 闫 静, 等(191)
- 创伤性臂丛神经损伤的磁共振成像 3D-FIESTA-C、IDEAL 序列特征
及诊断价值 赵华丽, 徐文鹏, 梁宗辉(197)
- 经阴道四维子宫输卵管超声造影评价输卵管通畅性诊断效能的
观察及误诊分析 杨珉珉, 刘 敏, 陈 艳, 等(202)

上海青浦 2015 年至 2016 年 2 241 例呼吸道感染患者 9 项常见
病原体检出情况分析 王 芳, 林见敏, 陈辉凤, 等(207)

综 述

慢性粒单核细胞白血病的诊断进展 赵思达, 赵佑山, 常春康, 等(211)
超声评估多囊卵巢综合征的应用进展 姜美娇, 詹维伟, 陈 慧(216)
CD4⁺CD25⁺CD127^{-low} 调节性 T 细胞和 Th17 细胞在 ITP 发病中的研究
进展 王敏敏, 曾 惠, 郭晓璐(220)
乳腺乳头状肿瘤的影像学诊断进展 黎鑫乐, 柴维敏, 朱 樱(225)

医学教育

“6W”理论联合情景模拟教学应用于心血管专科疾病临床教学的
效果评价 李 萍, 康 磊, 张晓虹, 等(231)

简 讯

《诊断学理论与实践》医学术语缩写名录(一) (140)
《诊断学理论与实践》医学术语缩写名录(二) (169)
《诊断学理论与实践》杂志征订启事 (175)
“妇产科超声临床与进展”招生信息 (185)
《诊断学理论与实践》杂志投稿声明 (201)
《内科理论与实践》杂志征稿、征订启事 (206)
《外科理论与实践》杂志征稿、征订启事 (210)
《中华高血压杂志》征稿征订启事 (219)
《胃肠病学》杂志征订启事 (224)
《中国当代医药》杂志征稿、征订启事 (230)

责任编辑:沈立松

责任编辑:张 宁, 褚敬申

诊断学 理论与实践

ZHEN DUAN XUE LI LUN YU SHI JIAN

(双月刊)

2002 年 3 月创刊

第 17 卷 第 2 期 2018 年 4 月 25 日出版

ISSN 1671-2870 CN 31-1876/R

主管单位:上海交通大学

上海市东川路 800 号(200240)

主办单位:上海交通大学医学院附属瑞金医院

上海市瑞金二路 197 号(200025)

出 版:《诊断学理论与实践》编辑部

发行范围:公开

主 编:王学锋

编辑部地址:上海市瑞金二路 197 号(200025)

电 话:021-64370045 转 611425

直 线:021-64374749

E-mail:diagnrj@163.com

印刷单位:上海欧阳印刷厂有限公司

发行单位:上海市报刊发行局

订 购:全国各地邮局

定 价:每期 18.00 元 全年 108 元

[期刊基本参数]CN31-1876/R *2002*b*A4*112*zh*P*¥18.00*1500*22*2018-04

Contents

Experts forum

- Application of new-generation sequencing technique in clinical microbiology detection
..... *LIU Wenen, LAN You* (127)
- Current status and development prospects of circulating tumor cell detection technology
..... *CAI Zhen, ZHENG Lei* (132)
- Molecular diagnosis of genetic disease in the era of precision medicine
..... *LI Niu, WANG Jian* (136)
- Detection methods and clinical application of exosomes
..... *LOU Jiatao, ZHANG Chenzi* (141)

Original articles

- Concurrent gene mutation analysis of a developmental delayed child with
Rett syndrome and Noonan syndrome
..... *LU Jing, XU Yufei, QING Yanrong, et al* (147)
- Phenotype and genotype analysis of a Chinese pedigree with 2N type von Willebrand disease
..... *JIN Peipei, LIANG Qian, DAI Jing, et al* (151)
- A₂B blood group phenotype caused by ABO gene c.2T>C mutation and GTA aberrant translation
..... *KONG Cunquan, HE Yi, LIAN Lixia, et al* (155)
- Diagnostic value of UroVysion FISH for detecting urological malignancy and
its use in monitoring recurrence of bladder cancer
..... *XU Ling, WANG Genfa, ZHANG Liang* (159)
- Validation of Cambridge-Hopkins questionnaire for diagnosing restless legs syndrome in a Chinese cohort
..... *ZHANG Jing, CHEN Jie, MA Jianfang, et al* (165)
- Low expression of visfatin and its correlation with vilius degeneration in patients with missed abortion
..... *CAI Mei, WU Weibin, LIU Yuan, et al* (170)
- Study on relationship between vitamin D deficiency and incidence of
diabetic nephropathy: A prospective follow-up study of three years
..... *TAN Jiaorong, TIAN Dongmei, YANG Xin, et al* (176)
- Establishment of a normal reference range for 1,5-anhydroglucitol
..... *DU Yiqiao, WANG Wenhui, LIU Wanchao, et al* (181)
- An *in vitro* study on mechanism of ANP32B in the promotion of tumors
..... *ZHU Xiaona, YANG Shuo, HE Ping, et al* (186)
- Iodine value in dual source dual energy CT for evaluating the efficacy of neoadjuvant
chemotherapy on advanced gastric adenocarcinoma
..... *ZHANG Yang, ZHANG Huan, YAN Jing, et al* (191)
- The features and diagnostic value of 3D-FIESTA-C and IDEAL sequences for brachial plexus injury
..... *ZHAO Huali, XU Wenpeng, LIANG Zonghui* (197)

Diagnostic efficiency of transvaginal ultrasound four-dimensional contrast hysterosalpingography
in evaluation of fallopian tube patency and analysis of misdiagnosed cases
..... YANG Minmin, LIU Min, CHEN Yan, et al (202)
Analysis on detection rates of 9 commonly seen pathogens in 2 241 cases with respiratory tract infection
..... WANG Fang, LIN Jianmin, CHEN Hui, et al (207)

Review article

Advances in diagnosis of chronic myelomonocytic leukaemia
..... ZHAO Sida, ZHAO Youshan, CHANG Chunkang, et al (211)
Advances in clinical application of ultrasound imaging in polycystic ovary syndrome
..... JIANG Meijiao, ZHAN Weiwei, CHEN Hui (216)
Advances in research on CD4⁺CD25⁺CD127^{-low} regulatory T cell and Th17 cell in pathogenesis of ITP
..... WANG Minmin, ZENG Hui, GUO Xiaojun (220)
Advances in imaging diagnosis of papillary tumor of breast
..... LI Xinyue, CHAI Weimin, ZHU Ying (225)

Medical education

Application of 6 W theory combined with scenario-based teaching in clinical
education of cardiovascular diseases
..... LI Ping, KANG Lei, ZHANG Xiaohong, et al (231)

Journal of Diagnostics

Concepts & Practice

(Bimonthly)

Founded in March 2002

Vol.17 No.2 April 2018

ISSN 1671-2870 CN31-1876/R

Responsible Institution

Shanghai Jiao Tong University

Sponsor

Ruijin Hospital,
Shanghai Jiao Tong University School of Medicine
(Ruijin Er Road 197,200025)

Publishing

Editorial Board of Journal of Diagnostics:
Concepts & Practice

Editor-in-Chief

WANG Xuefeng

Mail-Order

Editorial Department of Journal of Diagnostics:

Concepts & Practice

(Ruijin Er Road 197,200025)

Telephone

021-64370045×611425

021-64374749

E-mail

diagnrj@163.com

[期刊基本参数]CN31-1876/R *2002*b*A4*112*zh*P*¥18.00*1500*22*2018-04

万方数据



《诊断学理论与实践》杂志是由上海交通大学医学院附属瑞金医院编辑出版的学术期刊，国内外公开发行人，2002年创刊，2004年起被国家科技部中国科技论文与引文数据库(CSTPC)收入为中国科技论文统计源期刊，并被国内各大型科技数据库收录。本刊是“全国高等医学教育学会临床医学教育研究会诊断学分会”的专业刊物。

本刊的办刊宗旨：提高读者的诊断理论水平、诊断技能和拓宽诊断循证思路，提高综合分析能力，为疾病的诊断、鉴别诊断、病情观察和预后判断提供依据。

本刊的主要栏目：述评、专家论坛、论著、研究报告、病例报告、典型病例诊断剖析、疑难病例讨论、医学教育、经验交流、技术方法、讲座、综述、会议(座谈)纪要、国内外学术动态等。

本刊的办刊特点：以诊断学理论为基础，联系临床实际情况，刊出论文包括疾病病史采集、体格检查及疾病在临床、放射、超声、核医学、检验、内镜和病理检查中的表现特征和诊断要点等，内容涵盖发病机制、各种诊断手段的选择，结合临床表现对各种结果进行综合分析，进行诊断与鉴别诊断，最终以指导治疗，因而刊出内容具有综合、全面、系统的特点。



主管单位：上海交通大学
 主办单位：上海交通大学医学院附属瑞金医院
 出版单位：《诊断学理论与实践》编辑部
 主 编：王学锋



地 址：上海市瑞金二路 197 号科教大楼 14 楼
 邮政编码：200025
 电 话：021-64370045-611425
 传 真：021-64374749
 电子邮件：diagnrj@163.com



国际标准连续出版物号：ISSN 1671-2870
 国内统一连续出版物号：CN 31-1876/R
 邮发代号：4-687
 定 价：每期 18 元，全年 108 元