

中华检验医学杂志[®]

CHINESE JOURNAL OF LABORATORY MEDICINE

月刊 1978年9月创刊 第42卷 第2期 2019年2月11日出版

主管
中国科学技术协会

主办
中华医学会
100710,北京市东四西大街42号

编辑
中华检验医学杂志
编辑委员会
100710,北京市东四西大街42号
电话:(010)85158273
(010)85158269
传真:(010)85158381
Email:cjlm@cma.org.cn
http://www.cma.org.cn

总编辑
潘柏申

编辑部主任
韩焜

出版
《中华医学杂志》社有限责任公司
100710,北京市东四西大街42号
电话(传真):(010)85158180
Email:office@cma.org.cn
http://www.medjournals.cn

广告代理
北京华康广告公司
100710,北京市东四西大街42号
电话(传真):(010)85158184
Email:hua_kang@vip.163.com

广告发布登记号
京东工商广登字20170015号

印刷
北京博海升彩色印刷有限公司

发行
范围:公开
国内:中国邮政集团公司北京
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 M98

订购
全国各地邮政局
邮发代号 2-71

零售
中华医学会杂志社发行部
网站:www.medjournals.cn
微信:微信公众号“普医汇”
Email:info@cma.org.cn
电话:010-85158388, 85158299

定价
每期30.00元,全年360.00元

中国标准连续出版物号
ISSN 1009-9158
CN 11-4452/R

2019年版版权归中华医学会所有
未经授权,不得转载、摘编本刊
文章,不得使用本刊的版式设计
除非特别声明,本刊刊出的所有
文章不代表中华医学会和本刊编
委会的观点
本刊如有印装质量问题,可向中华
医学会杂志社发行部调换

目次

述评

高通量测序平台发展及在临床分子诊断中的应用与展望 73
童永清 李艳

专家论坛

新一代测序技术在肺癌个体化医疗中的应用 77
潘世扬
高通量测序技术在智力障碍/全面发育迟缓中的临床应用 84
孙昱 傅启华 余永国

指南与共识

新生儿疾病串联质谱筛查技术专家共识 89
卫生部临床检验中心新生儿遗传代谢疾病筛查室间质量评价委员会

论著

应用二代测序技术检测乳腺癌易感基因BRCA1/2和TP53及
PTEN胚系突变 98
刘畅 马寅婷 卓钟灵 谢菲 孙媛媛 龙彦 王辉 赵晓涛
MiR-25对三阴乳腺癌侵袭转移的影响及其潜在机制 104
吴唐维 蒋丽媛 张天竺 郑超 刘水逸 李晓怡 陈卫群 卢忠心
无创产前基因检测在产前一筛中的应用价值 112
陈艺升 仇英 应春妹
血管紧张素转换酶基因多态性与2型糖尿病肾病的相关性研究 116
刘媛媛 马亮 姜永玮 李因 丛笑 刘倩 杨辉 曹永彤
多重荧光聚合酶链式反应法在血流感染诊断中的应用评价 123
汪一萍 袁松波 俞燕红 鲁勇 应建飞 夏超群 马坚 俞万钧
血清癌胚抗原和CA19-9对胃间质瘤的临床价值 128
王玎 董召刚 王立水 张建 刘延红 庄学伟 张义
MALDI-TOF MS检测肠杆菌科细菌产碳青霉烯酶的效果评估 135
谢小芳 周惠琴 郑毅 王敏 朱雪明 杜鸿
临床分离金黄色葡萄球菌生物膜动态观察及药物敏感性研究 140
章金球 李萌 覃媛媛 林发全
采用正确度验证物质改进C反应蛋白检测结果一致性 146
张顺利 吴春颖 马怀安 刘巍 张瑞 岳育红 梁玉芳
赵婷婷 王清涛

学界与业内新动态

测序技术临床应用与分子诊断研讨学习班在湖北省武汉市召开	83
中国医疗保健国际交流促进会基层检验技术标准化分会	
第七届东方检验医学学术会议在上海市召开	103
上海市医学会检验医学分会	
广西医师协会检验医师分会成立	122
广西医师协会检验医师分会	
2018上海市中西医结合检验医学学术会议暨第二届明珠检验论坛在上海市召开	145
上海市中西医结合学会检验医学专业委员会	
《中华检验医学杂志》稿约	插页 I
《中华检验医学杂志》第九届编辑委员会名单	插页 V
中华医学会检验医学分会第十届委员会名单	插页 VI
中华医学会检验医学分会第十届委员会青年委员会青年委员名单	插页 VII
中国中西医结合学会检验医学专业委员会第二届委员会委员名单	插页 VIII
中国中西医结合学会检验医学专业委员会第二届委员会青年委员名单	插页 IX
中国医院协会临床检验管理专业委员会第四届委员会名单	插页 X
中国医院协会临床检验管理专业委员会第四届委员会青年委员名单	插页 XI
全国高等院校医学检验专业校际协作理事会第 19 届理事名单	插页 XII
中华医学会儿科学分会第 17 届委员会临床检验学组委员与青年委员名单	插页 XIII
中国妇幼保健协会临床诊断与实验医学分会第一届委员会名单	插页 XIV
《中华检验医学杂志》可直接使用的医学缩略语	插页 XV

本期责任编辑 唐栋 英文摘要审校 沈立松 崔巍 郭健 王辉 关明 张宗德 欧启水 王清涛 责任排版 张华美

CHINESE JOURNAL OF LABORATORY MEDICINE

Monthly

Established in September 1978

Volume 42, Number 2

February 11, 2019

Responsible Institution

China Association for Science and Technology

Sponsor

Chinese Medical Association
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China

Editing

Editorial Board of Chinese Journal of Laboratory Medicine
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel:0086-10-85158273
0086-10-85158269
Fax:0086-10-85158381
Email:cjlm@cma.org.cn
http://www.cma.org.cn

Editor-in-Chief

Pan Baishen(潘柏申)

Managing Director

Han Kun (韩轶)

Publishing

Chinese Medical Journals Publishing House Co., Ltd.
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China
Tel(Fax):0086-10-85158180
Email:office@cma.org.cn
http://www.medjournals.cn

Printing

Beijing BOHS Color Printing Co., Ltd.

Overseas Distributor

China International Book Trading Corporation
P.O. Box 399, Beijing 100044, China
Code No.M98

Retail

Customer Service Department, Publishing House, Chinese Medical Association
http://www.medjournals.cn
WeChat:cmayouth
Email:info@cma.org.cn
Tel:0086-10-85158388, 85158299

CSSN

ISSN 1009-9158
CN 11-4452/R

Copyright © 2019 by the Chinese Medical Association

No content published by the journals of Chinese Medical Association may be reproduced or abridged without authorization. Please do not use or copy the layout and design of the journals without permission.

All articles published represent the opinions of the authors, and do not reflect the official policy of the Chinese Medical Association or the Editorial Board, unless this is clearly specified.

CONTENTS IN BRIEF

Editorial

- Development of high-throughput sequencing and its application and prospect in clinical molecular diagnosis** 73
Tong Yongqing, Li Yan

Symposium

- Application of next generation sequencing technology in personalized medicine of lung cancer** 77
Pan Shiyang
- Clinical application of next generation sequencing in molecular diagnosis of intellectual disability/global developmental delay** 84
Sun Yu, Fu Qihua, Yu Yongguo

Guideline and Comment

- Expert consensus on tandem mass spectrometry for neonatal disease screening** 89
Interlaboratory Quality Evaluation Committee of Neonatal Genetic and Metabolic Disease Screening, Clinical Test Center, Ministry of Health

Original Article

- Application of next-generation sequencing in detection of breast cancer susceptibility genes BRCA1/2, TP53 and PTEN germline mutation** 98
Liu Chang, Ma Yinting, Zhuo Zhongling, Xie Fei, Sun Yuanyuan, Long Yan, Wang Hui, Zhao Xiaotao
- The effects of miR-25 and the potential molecular mechanisms on migration and invasion of triple negative breast cancer** 104
Wu Tangwei, Jiang Liyuan, Zhang Tianzhu, Zheng Chao, Liu Shuiyi, Li Xiaoyi, Chen Weiqun, Lu Zhongxin
- The value of non-invasive prenatal genetic testing as first-trimester screening** 112
Chen Yisheng, Zhang Ying, Ying Chunmei
- Relationship between insertion/deletion polymorphism of angiotensin converting enzyme gene and type 2 diabetic kidney disease** 116
Liu Yuanyuan, Ma Liang, Jiang Yongwei, Li Nan, Cong Xiao, Liu Qian, Yang Hui, Cao Yongtong
- The application of multiplex fluorescent PCR in the diagnosis of clinical bloodstream infection** 123
Wang Yiping, Yuan Songbo, Yu Yanhong, Lu Yong, Ying Jianfei, Xia Chaoqun, Ma Jian, Yu Wanjuan
- The diagnostic value of serum CEA and CA19-9 in gastric stromal tumors** ... 128
Wang Ding, Dong Zhaogang, Wang Lishui, Zhang Jian, Liu Yanhong, Zhuang Xuwei, Zhang Yi

Evaluation the effect of MALDI-TOF MS on the detection of carbapenemase produced by enterobacteriaceae	135
<i>Xie Xiaofang, Zhou Huiqin, Zheng Yi, Wang Min, Zhu Xueming, Du Hong</i>	
Dynamic observation and antibiotic susceptibility analysis of biofilm of <i>Staphylococcus aureus</i> isolated	140
from clinical specimens	
<i>Qin Jinqiu, Li Meng, Qin Yuanyuan, Lin Faquan</i>	
Improve the consistency of C-reactive protein test results using trueness control material	146
<i>Zhang Shunli, Wu Chunying, Ma Huaian, Liu Wei, Zhang Rui, Yue Yuhong, Liang Yufang, Zhao Tingting, Wang Qingtao</i>	