

616-07 (035.3)
М-42

Р
У
К
О
В
О
Д
С
Т
В
О
Д
Л
Я
В
Р
А
Ч
Е
Й

МЕДИЦИНСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ПРОГРАММЫ И АЛГОРИТМЫ

Под редакцией профессора **А.И. Карпищенко**

**3-е издание,
переработанное
и дополненное**



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

ОГЛАВЛЕНИЕ

Условные сокращения	10
Глава 1. ДИСЛИПОПРОТЕИНЕМИИ И АТЕРОСКЛЕРОЗ (А. М. Чайка)	15
1.1. Классификация ВОЗ	16
1.2. Гиперлипопротеинемии	16
1.2.1. I тип: гиперхиломикронемия	16
1.2.2. II тип: гипер- β -липопротеинемия	16
1.2.3. III тип: дис- β -липопротеинемия	17
1.2.4. IV тип: гипер-пре- β -липопротеинемия	17
1.2.5. V тип: гиперхиломикронемия и гипер-пре- β -липопротеинемия	17
1.3. Другие типы гиперлипопротеинемий и дислипопротеинемий, не вошедшие в основную классификацию	17
1.4. Диагностическое значение определения холестерина и отдельных классов липопротеинов в крови	18
1.5. Программы и алгоритмы лабораторной диагностики ДЛП	19
1.5.1. Скрининговое исследование	19
1.5.2. Диагностическое исследование	23
1.6. Определение атерогенности сдвигов в липопротеиновом спектре крови	29
1.6.1. Лабораторный мониторинг	31
1.6.2. Лабораторный мониторинг лечения гиперлипидемий	34
1.6.3. Лабораторный мониторинг нелекарственной коррекции гиперлипидемий	39
Литература	42
Глава 2. ИНФАРКТ МИОКАРДА (А. М. Чайка, А. И. Карпищенко)	44
Литература	60
Глава 3. САХАРНЫЙ ДИАБЕТ (А. И. Карпищенко, В. С. Берестовская, С. В. Скворцов)	64
3.1. Осложнения сахарного диабета	67
3.1.1. Острые осложнения сахарного диабета	68
3.1.2. Показатели углеводного обмена при сахарном диабете	69
3.2. Сахарный диабет у детей и подростков	71
3.2.1. Сахарный диабет 1-го типа в детском возрасте	71
3.2.2. Сахарный диабет 2-го типа в детском возрасте	71
3.3. Моногенные формы сахарного диабета	73
3.4. Проблемы сахарного диабета при беременности	73
3.5. Современные методы лабораторной диагностики сахарного диабета и характера формирующихся метаболических нарушений	75
Литература	86
Глава 4. ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ПОЧЕК (В. Л. Эмануэль)	88
4.1. Показания к исследованию мочи	88
4.2. Подготовка пациента перед сбором мочи	88
4.3. Преаналитический этап исследования мочи	89
4.4. Интерпретация результатов общего анализа мочи, выполненного традиционными технологиями и тест-системами «сухой химии»	90
4.4.1. Физические свойства мочи	90
4.4.2. Химический состав мочи	93
4.4.3. Мочевой осадок	101
4.5. Лабораторные методы диагностики мочекаменной болезни	110
4.6. Биохимическое исследование мочи	113
Литература	119
Глава 5. ИММУНОФЕНОТИПИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ В ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ ОСТРЫХ И ХРОНИЧЕСКИХ ЛЕЙКОЗОВ (В. Ю. Никитин, И. А. Сухина, С. Н. Колюбаева, В. Н. Цыган, А. М. Иванов, А. В. Старовойт, Ю. В. Никитин)	122
5.1. Диагностика острых лейкозов	123

5.1.1. Острый миелоидный лейкоз и родственные неоплазмы из клеток-предшественников.....	125
5.1.2. Острые лейкозы неясной линейности	149
5.1.3. Новообразования из лимфоидных клеток-предшественников.....	153
5.2. Диагностика опухолей из зрелых В-, Т- и НК-клеток.....	171
Литература	204
Приложение 1. Детальная информация о наиболее распространенных МКА (с кластером и без кластера дифференцировки), применяемых для иммунофенотипирования лимфоидных клеток и лейкозов.....	208
Приложение 2. Трехцветная панель МКА для проведения I и II этапов иммунофенотипирования острых лейкозов (в пробах КМ и ПК).....	214
Приложение 3. ФАБ-классификация острых миелоидных лейкозов (1976).....	215
Приложение 4. Иммунофенотипическая характеристика ОМЛ	215
Приложение 5. ФАБ-классификации ОЛЛ по морфологическим признакам	215
Приложение 6. Панель МКА для проведения I и II этапов иммунофенотипирования опухолей из зрелых лимфоидных клеток	216
Глава 6. ОСТРЫЙ И ХРОНИЧЕСКИЙ ПАНКРЕАТИТЫ (В. В. Кузнецов)	217
6.1. Острый панкреатит	217
6.1.1. Этиология.....	217
6.1.2. Патогенез	218
6.1.3. Клинические варианты течения и диагностика острого панкреатита.....	220
6.2. Хронический панкреатит.....	229
6.2.1. Этиология.....	229
6.2.2. Патогенез	229
6.2.3. Клинические варианты течения и диагностика хронического панкреатита.....	232
Литература	241
Глава 7. ЗАКРЫТАЯ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВАЯ ТРАВМА (В. В. Смирнов, В. И. Скорняков)	242
Литература	247
Глава 8. ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ОТРАВЛЕНИЙ СВИНЦОМ (В. А. Кашуро, Г. А. Ливанов, Г. В. Шестова, К. В. Сизова, Т. М. Иванова).....	248
8.1. Риск отравлений свинцом	248
8.2. Токсикокинетика свинца	249
8.3. Токсикодинамика свинца	250
8.4. Клинические проявления токсического действия свинца и их диагностика	251
8.5. Лабораторная диагностика отравлений свинцом	252
Литература	254
Глава 9. ОСТРЫЙ ЭНДОТОКСИКОЗ (А. Л. Костюченко, А. А. Соколов, С. П. Казаков) ...	256
9.1. Понятие и классификация эндотоксикоза, эндогенной интоксикации и эндогенных токсических субстанций	256
9.2. Диагностика начальной токсинемии	259
9.3. Диагностика вторичной аутоагрессии	262
9.4. Лабораторная оценка функций органов и систем	274
Литература	284
Глава 10. ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ЛУЧЕВЫХ ПОРАЖЕНИЙ (А. Б. Бутенко, Ю. Ш. Халимов, В. Г. Кузьмич, О. В. Ветряков).....	288
10.1. Определение и классификация острой лучевой болезни	288
10.2. Биологические маркеры ионизирующих излучений	291
10.2.1. Состояние проблемы	291
10.2.2. Биологические маркеры радиационного поражения	292
10.2.3. Дозиметрическое значение биомаркеров	293
10.2.4. Цитогенетические методы в биодозиметрии	293
10.3. ЭПР-дозиметрия	298
10.4. Другие методы оценки радиационно-индуцированного повреждения	299
10.4.1. Мутации в соматических клетках (гликофориновый тест, мутации в локусе Т-клеточного рецептора)	299

10.4.2. Иммунохимический метод (тест «щелочной кометы»)	300
10.4.3. Профиль экспрессии генов	300
10.4.4. Обратная транскрипционная полимеразная цепная реакция	301
10.4.5. Кластогенные факторы	301
10.4.6. Нейрофизиологические маркеры	301
10.4.7. Биохимические маркеры	302
10.4.8. Исследование спермы	302
10.4.9. Биомаркеры кожи	302
10.4.10. Биодозиметрия внутреннего облучения	302
10.4.11. Нейтронный активационный анализ	302
10.5. Оценка индивидуальной радиочувствительности человека	303
10.6. Цели биологической дозиметрии	303
Литература	304

Глава 11. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА (В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. Э. Иващенко, Т. К. Кащеева, А. Л. Коротеев, М. В. Кречмар).....	308
11.1. Методы оценки состояния плода	308
11.1.1. Непрямые методы	309
11.1.2. Прямые методы пренатальной диагностики	320
11.1.3. Инвазивные методы пренатальной диагностики	322
11.1.4. Группы риска	323
11.2. Пренатальная диагностика хромосомных болезней	324
11.2.1. Общие положения пренатальной диагностики хромосомных болезней	324
11.2.2. Классические (стандартные) методы кариотипирования плода	326
11.2.3. Принципы цитогенетического анализа в пренатальной диагностике	326
11.2.4. Диагностические проблемы кариотипирования плода	327
11.2.5. Молекулярно-цитогенетические и молекулярные методы пренатальной диагностики хромосомных болезней	333
11.3. Пренатальная диагностика генных болезней	337
11.3.1. Общие представления	337
11.3.2. Основные принципы пренатальной диагностики генных болезней	337
11.3.3. Основные виды пренатальной диагностики генных болезней	339
11.3.4. Точность молекулярной диагностики, возможные источники ошибок	340
11.4. Новые направления пренатальной диагностики	341
11.4.1. Доимплантационная диагностика	341
11.4.2. Пренатальная диагностика по клеткам и нуклеиновым кислотам плода в крови матери	343
11.4.3. Генетическая карта репродуктивного здоровья	343
Литература	345

Глава 12. ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ (В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Т. В. Кузнецова, М. С. Зайнулина, М. В. Асеев, А. С. Глотов, О. С. Глотов, Н. Ю. Швед, А. В. Киселев, О. В. Мальшева, Н. С. Осиновская, М. В. Кречмар).....	347
12.1. Хромосомные болезни	347
12.1.1. Хромосомные болезни, обусловленные нарушениями ploидности	347
12.1.2. Хромосомные болезни, обусловленные нарушением числа хромосом	348
12.1.3. Хромосомный мозаицизм	348
12.1.4. Однородительская дисомия	349
12.1.5. Хромосомные болезни, обусловленные нарушением структуры хромосом	349
12.1.6. Синдромы, обусловленные микроструктурными аномалиями хромосом	350
12.1.7. Синдромы хромосомной нестабильности	350
12.1.8. Основные принципы анализа кариотипа человека	351
12.1.9. Показания к проведению цитогенетического исследования	352
12.1.10. Молекулярно-цитогенетические методы хромосомного анализа	353
12.2. Генные болезни	354
12.2.1. Типы наследования генных болезней	354
12.2.2. Генетическая гетерогенность моногенных заболеваний	358
12.2.3. Принципы классификации генов наследственных болезней	361

12.2.4. Моногенные болезни с преимущественно точечными мутациями	362
12.2.5. ДНК-диагностика моногенных болезней в России	371
12.2.6. Методы молекулярной диагностики генных болезней	372
12.2.7. Новые методы детекции мутаций	373
Литература	375
Глава 13. УРОГЕНИТАЛЬНЫЕ ИНФЕКЦИИ (А. М. Савичева, Е. В. Шипицына).....	377
13.1. Нормальная микрофлора урогениталий	377
13.2. Бактериальный вагиноз	378
13.2.1. Клинические проявления.....	378
13.2.2. Диагностика бактериального вагиноза.....	379
13.3. Урогенитальный кандидоз.....	380
13.3.1. Клинические проявления.....	380
13.3.2. Лабораторная диагностика.....	381
13.4. Урогенитальная хламидийная инфекция	382
13.4.1. Клинические проявления.....	382
13.4.2. Лабораторная диагностика.....	382
13.4.3. Культуральная диагностика	382
13.4.4. Иммунологические методы.....	383
13.4.5. Молекулярно-биологические методы	384
13.5. Генитальные микоплазмы	384
13.5.1. Клинические проявления.....	384
13.5.2. Лабораторная диагностика.....	384
13.6. Гонорея.....	385
13.6.1. Клинические проявления.....	385
13.6.2. Лабораторная диагностика.....	386
13.7. Урогенитальный трихомониаз	388
13.7.1. Клинические проявления.....	388
13.7.2. Лабораторная диагностика.....	388
13.8. Генитальный герпес	389
13.8.1. Клинические проявления.....	389
13.8.2. Лабораторная диагностика.....	390
13.9. Папилломавирусная инфекция.....	392
13.9.1. Клинические проявления.....	392
13.9.2. Тестирование на вирусы папилломы человека в скрининге рака шейки матки	393
13.9.3. Тесты для выявления и типирования вирусов папилломы человека.....	393
Литература	394
Глава 14. ВИЧ-ИНФЕКЦИЯ (П. В. Начаров).....	396
14.1. Этиология.....	396
14.1.1. История открытия вируса иммунодефицита человека	397
14.1.2. Строение вируса иммунодефицита человека	397
14.1.3. Ген вируса иммунодефицита человека	398
14.1.4. Изменчивость вируса иммунодефицита человека	400
14.2. Патогенез.....	401
14.3. Клинико-лабораторная диагностика ВИЧ-инфекции	403
14.3.1. Установление инфицированности ВИЧ, диагноза ВИЧ-инфекции	403
14.3.2. Схемы лабораторной диагностики ВИЧ-инфекции.....	406
14.3.3. Показания к обследованию на ВИЧ-инфекцию	410
14.3.4. Диагностика ВИЧ-инфекции у серонегативных больных	411
14.3.5. Клинико-лабораторная диагностика стадий клинического течения ВИЧ-инфекции	412
14.3.6. Лабораторная диагностика оппортунистических инфекций и инвазий.....	415
14.3.7. Изменения неспецифических показателей при ВИЧ-инфекции.....	416
14.3.8. Прогнозирование прогрессирования клинического течения ВИЧ-инфекции	417
14.3.9. Лабораторные критерии необходимости назначения антиретровирусной терапии. Лабораторный контроль эффективности терапии и побочных действий	421
14.3.10. Исследование резистентности ВИЧ к антиретровирусным препаратам.....	424

14.3.11. Лекарственный мониторинг препаратов антиретровирусной терапии	425
Литература	427
Глава 15. ПНЕВМОНИИ (М. А. Харитонов, В. А. Андреев, Т. И. Оболенская)	430
15.1. Факторы риска развития пневмоний.....	431
15.2. Определение.....	431
15.3. Классификация.....	431
15.4. Патогенез.....	434
15.5. Этиология.....	437
15.6. Внебольничные пневмонии	437
15.7. Госпитальные пневмонии	438
15.8. Клинические симптомы и синдромы, варианты течения и диагностика пневмоний.....	439
15.8.1. Клиническая диагностика.....	439
15.8.2. Инструментальная диагностика.....	441
15.8.3. Лабораторная диагностика и дополнительные методы исследования	443
15.8.4. Микробиологическая диагностика пневмоний	445
15.9. Подготовка больного к исследованию. Получение и предварительная обработка клинического материала	448
15.9.1. Мокрота.....	449
15.9.2. Биологические свойства ведущих этиологических агентов	450
15.10. Методы ускоренной диагностики.....	451
15.11. Оценка степени тяжести воспалительного процесса в легких	454
15.12. Особенности клинической картины и диагностика пневмоний в зависимости от этиологии	456
Литература	458
Глава 16. ТУБЕРКУЛЕЗ (П. В. Начаров).....	460
16.1. Этиология.....	460
16.2. Отдельные патогенетические особенности	461
16.3. Клинико-лабораторная диагностика	462
16.3.1. Специфические методы лабораторной диагностики.....	462
16.3.2. Неспецифические методы лабораторной диагностики	471
16.4. Контроль эффективности антимикобактериальной терапии.....	473
16.5. Влияние препаратов, применяемых в терапии туберкулеза, на лабораторные показатели	473
Литература	474
Глава 17. ОСТРЫЕ И ХРОНИЧЕСКИЕ ВИРУСНЫЕ ГЕПАТИТЫ (В. В. Кузнецов, А. В. Москалев, Ю. А. Митин)	477
17.1. Вирусный гепатит А.....	477
17.2. Вирусный гепатит Е.....	478
17.3. Вирусный гепатит В.....	478
17.4. Вирусный гепатит С.....	487
17.5. Вирусный гепатит дельта	493
17.6. Неверифицированные вирусные гепатиты	494
17.7. Исходы острых вирусных гепатитов	494
17.7.1. Цирроз печени	494
17.7.2. Гепатоцеллюлярная карцинома	496
Литература	498
Глава 18. БОЛЕЗНИ ПЕЧЕНИ И ЖЕЛЧЕВЫВОДЯЩИХ ПУТЕЙ (В. В. Кузнецов, А. В. Москалев)	501
18.1. Аутоиммунный гепатит	501
18.1.1. Классификация.....	502
18.1.2. Диагностика	502
18.2. Криптогенный хронический гепатит.....	506
18.3. Хронический гепатит, вызванный лекарственными препаратами и алкоголем	506
18.4. Первичный билиарный цирроз печени	506
18.5. Первичный склерозирующий холангит.....	507
18.6. Болезнь Вильсона—Коновалова	507

18.7. Наследственный гемохроматоз	508
18.8. Болезнь печени, вызванная α_1 -антитрипсиновой недостаточностью.....	509
18.9. Лабораторные синдромы при диффузных поражениях печени	509
18.10. Методы оценки морфологических изменений в печени	511
18.11. Неинвазивные диагностические тесты при хронических диффузных заболеваниях печени.....	513
18.12. Дополнительные (современные) показатели оценки функций печени.....	514
Литература	515
Глава 19. ПРОГРАММЫ И АЛГОРИТМЫ ДИАГНОСТИКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ НАРУШЕНИЙ ГЕМОСТАЗА (Р. А. Грашин, Т. В. Вавилова)	517
19.1. Сосудисто-тромбоцитарный гемостаз	517
19.1.1. Краткая характеристика основных тромбоцитарных факторов свертывания крови и фибринолиза	523
19.2. Плазменно-коагуляционный гемостаз	527
19.2.1. Процесс свертывания крови	527
19.2.2. Краткая характеристика плазменных факторов свертывания	529
19.3. Противосвертывающая (антитромботическая) система крови	532
19.3.1. Система антикоагулянтов	532
19.3.2. Система фибринолиза	534
19.4. Алгоритмы диагностики патологии гемостаза	538
19.4.1. Алгоритм диагностики при наличии клинических проявлений патологии гемостаза	541
19.4.2. Алгоритм диагностики при случайных находках изменений в скрининговых лабораторных исследованиях системы гемостаза	559
19.4.3. Лабораторные исследования при наличии семейной истории патологии гемостаза	560
19.5. Низкочастотная пьезотромбоэластография (И. И. Тютрин)	560
Литература	564
Глава 20. КИСЛОТНО-ОСНОВНОЕ СОСТОЯНИЕ (В. Г. Антонов, А. И. Карпищенко)	565
20.1. Физиологические механизмы регуляции кислотно-основного состояния	569
20.2. Метаболический ацидоз	576
20.3. Избыточное введение и (или) образование стойких кислот.....	577
Литература	599
Глава 21. ВОДНО-ЭЛЕКТРОЛИТНЫЙ ОБМЕН (В. Г. Антонов, А. И. Карпищенко)	600
21.1. Гомеостаз воды.....	601
21.1.1. Осмос, тоничность, осмолярность.....	602
21.1.2. Баланс воды в организме.....	605
21.1.3. Регуляция водного баланса в организме	609
21.1.4. Нарушения баланса воды	611
21.2. Гомеостаз натрия	615
21.2.1. Баланс натрия в организме	616
21.3. Гомеостаз калия	624
21.3.1. Баланс калия в организме	625
21.4. Литий	630
21.5. Гомеостаз кальция	631
21.5.1. Кальций костной ткани.....	631
21.5.2. Кальций клеток мягких тканей.....	631
21.5.3. Биохимические аспекты внутриклеточного гомеостаза кальция.....	632
21.5.4. Кальций внеклеточной жидкости и плазмы крови.....	635
21.5.5. Обмен кальция.....	636
21.6. Гомеостаз магния	639
21.6.1. Баланс магния в организме	640
21.7. Гомеостаз хлора.....	642
21.8. Гомеостаз фосфатов.....	643
21.8.1. Обмен фосфатов	643
21.9. Гидрокарбонат	647
21.10. Сульфат.....	647
21.11. Органические кислоты	647

21.12. Белки	647
Литература	648
Глава 22. ОНКОМАРКЕРЫ (Е. П. Шелепина, В. Г. Антонов, А. И. Карпищенко).....	649
22.1. Молекулярно-генетические аспекты злокачественного перерождения клетки ..	651
22.1.1. Продукты протоонкогенов, их функции	652
22.1.2. Группы комплементации онкогенов, антионкогены	658
22.2. Онкомаркеры в лабораторной диагностике раковых заболеваний	662
22.2.1. Молекулярно-генетические онкомаркеры, направления ДНК-диагностики	662
22.2.2. Лабораторная ДНК-диагностика микрометастазов.....	667
22.2.3. Лабораторная ДНК-диагностика предрасположенности к возникновению рака.....	668
22.2.4. Лабораторная диагностика функциональной активности генов	669
22.3. Биохимические сдвиги нарушений функций некоторых важнейших органов при онкологических заболеваниях	669
22.4. Основные опухолевые маркеры	670
22.4.1. Раковый эмбриональный антиген	670
22.4.2. Альфа-фетопротеин	671
22.4.3. Раковый антиген 19-9 (СА 19-9)	672
22.4.4. Раковый антиген 50 (СА 50).....	672
22.4.5. Раковый антиген 195 (СА 195)	672
22.4.6. Раковый антиген 72-4 (СА 72-4)	672
22.4.7. Раковый антиген 15-3 (СА 15-3)	673
22.4.8. Раковый антиген 125 (СА 125)	673
22.4.9. Муциноподобный карцинома-ассоциированный антиген	673
22.4.10. Раково-ассоциированный антиген 549 (СА 549)	673
22.4.11. Антиген плоскоклеточной карциномы	673
22.4.12. Нейрон-специфическая енолаза	674
22.4.13. Фрагмент цитокератина 19 (СУFRA 21-1)	674
22.4.14. Хорионический гонадотропин	674
22.4.15. Простат-специфические маркеры (PSA и PAP).....	675
22.4.16. Тканевой полипептидный антиген	675
22.4.17. Тканевой полипептид-специфический антиген	675
22.4.18. β_2 -Микроглобулин.....	676
22.4.19. Сывороточная дезокситимидинкиназа	676
22.4.20. Трофобластический V_{β} -гликопротеин	676
22.4.21. Плацентарный белок (PP-10).....	676
22.4.22. Кальцитонин.....	676
22.4.23. Тиреоглобулин.....	677
22.4.24. Раковый антиген СА 242	677
22.4.25. Глутатион-S-трансфераза	677
22.5. Использование опухолевых маркеров при некоторых солидных опухолях.....	677
22.5.1. Колоректальная карцинома	677
22.5.2. Карцинома поджелудочной железы	677
22.5.3. Карцинома желудка.....	678
22.5.4. Карцинома пищевода и анального отдела	678
22.5.5. Гепатоцеллюлярная карцинома	678
22.5.6. Карцинома яичника	678
22.5.7. Карцинома шейки матки	679
22.5.8. Герминомы.....	679
22.5.9. Карцинома простаты.....	679
22.5.10. Карцинома молочной железы.....	679
22.5.11. Карцинома мочевого пузыря	680
22.5.12. Карцинома бронхов.....	680
22.5.13. Опухоли носоглотки и уха.....	680
22.5.14. Менингеальная карцинома.....	680
22.5.15. Множественная миелома. Неходжкинские лимфомы	681
Литература	686
Предметный указатель	688