

· 标准与讨论 ·

易栓症诊断中国专家共识(2012 年版)

中华医学会血液学分会血栓与止血学组

一、概述

易栓症(Thrombophilia)是指存在抗凝蛋白、凝血因子、纤溶蛋白等遗传性或获得性缺陷,或者存在获得性危险因素而具有高血栓栓塞倾向。易栓症的血栓栓塞类型主要为静脉血栓栓塞症(VTE)。

易栓症一般分为遗传性和获得性两类:

(一)遗传性易栓症

1. 抗凝蛋白缺陷:抗凝血酶缺陷症、蛋白 C 缺陷症、蛋白 S 缺陷症等。

2. 凝血因子缺陷:活化蛋白 C 抵抗症(因子 V Leiden 突变等)、凝血酶原 G20210A 突变、异常纤维蛋白原血症等。

3. 纤溶蛋白缺陷:异常纤溶酶原血症、组织型纤溶酶原激活物(t-PA)缺陷症、纤溶酶原活化抑制物-1(PAI-1)增多等。

4. 代谢缺陷:高同型半胱氨酸血症(MTHFR 突变)等。

5. 凝血因子水平升高:因子Ⅷ、Ⅸ或Ⅺ活性水平升高等。

(二)获得性易栓症

1. 获得性易栓疾病:抗磷脂综合征、肿瘤性疾病、骨髓增殖性肿瘤、阵发性睡眠性血红蛋白尿症、肾病综合征、急性内科疾病(充血性心力衰竭、严重呼吸疾病等)、炎性肠病等。

2. 获得性易栓因素:手术或创伤、长期制动、高龄、妊娠及产褥期、口服避孕药及激素替代治疗、肿瘤治疗、获得性抗凝蛋白缺陷等。

二、遗传性易栓症的诊断

1. 遗传性易栓症的筛查对象:下列情况建议接受遗传性易栓症筛查:①发病年龄较轻(<50岁);②有明确VTE家族史;③复发性VTE;④少见部位(如下腔静脉、肠系膜静脉、脑、肝、肾静脉等)的VTE;⑤特发性VTE(无诱因VTE);⑥女性口服避孕药或绝经后接受雌激素替代治疗的VTE;⑦复发性不良妊娠(流产、胎儿发育停滞、死胎等);⑧口服华法林抗凝治疗中发生双香豆素性皮肤坏死;⑨新生儿暴发性紫癜。

已知存在遗传性易栓症的VTE患者的一级亲属在发生获得性易栓疾病或存在获得性易栓因素时建议进行相应遗传性缺陷的检测。

2. 遗传性易栓症的实验诊断:抗凝蛋白缺陷是中国人

群最常见的遗传性易栓症,建议筛查的检测项目包括抗凝血酶、蛋白 C 和蛋白 S 的活性。存在抗凝蛋白活性下降的个体,有条件时应进行相关抗原水平的测定,明确抗凝蛋白缺陷的类型。

哈萨克、维吾尔等高加索血统的少数民族人群除了筛查上述抗凝蛋白,还应检测活化蛋白 C 抵抗症(因子 V Leiden 突变)和凝血酶原 G20210 突变。

上述检测未发现缺陷的VTE患者,建议进一步检测血浆同型半胱氨酸,因子Ⅷ、Ⅸ、Ⅺ和纤溶蛋白缺陷等。

3. 遗传性易栓症实验检测的时机:在静脉血栓事件的急性期可因抗凝蛋白消耗,出现抗凝蛋白水平的短暂下降,故不推荐在VTE急性期进行抗凝蛋白活性水平的检测。

肝素抗凝治疗可能会干扰抗凝血酶活性的检测结果,建议停用肝素 24 h 以上进行检测。华法林抗凝治疗常伴有蛋白 C 和蛋白 S 活性水平的下降,蛋白 C 和蛋白 S 活性的检测应在完成口服抗凝治疗,停用华法林至少 2 周以后进行。

抗凝蛋白活性水平的检测还易受其他获得性因素(包括生理性因素)的影响,出现一过性降低,因此,一般不应仅凭一次实验室检测的结果确诊遗传性抗凝蛋白缺陷。

三、对部分获得性易栓症的检测建议

1. 抗磷脂综合征:建议具有下列情况的患者接受抗磷脂抗体检测:①无明确诱发因素的特发性VTE;②多次发生病理妊娠(流产、胎儿发育停滞、死胎等);③年龄<50岁的缺血性脑卒中;④血栓事件伴不能解释的血小板减少和(或)体外依赖磷脂的凝血试验(如APTT、PT)凝固时间延长。

抗磷脂抗体检测包括狼疮抗凝物(LA)、抗心磷脂(aCL)抗体和抗 β_2 糖蛋白 I(β_2 -GPI)抗体。LA的检测应在抗凝治疗前或停用口服抗凝药至少 1 周后进行。

抗磷脂抗体作为抗磷脂综合征的诊断条件之一,应至少一项抗磷脂抗体两次检测阳性,且两次检测至少间隔 12 周。

2. 隐匿性肿瘤:不推荐在VTE患者进行撒网式的肿瘤筛查,仅在病史、体格检查及辅助检查提示有肿瘤可能性时,再进行肿瘤排查。

3. 骨髓增殖性肿瘤:目前推荐腹腔内脏静脉血栓形成(如布加综合征、门静脉血栓等)的患者筛查JAK2 V617F 基因突变,除外早期的真性红细胞增多症或特发性血小板增多症。

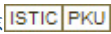
DOI:10. 3760/cma. j. issn. 0253-2727. 2012. 11. 024

通信作者:赵永强,中国医学科学院、北京协和医学院北京协和医院 100730, Email: pumchzhaoyq@yahoo. com. cn;朱铁楠,Email: tienznzhu@gmail. com

(收稿日期:2012-10-24)

(本文编辑:王叶青)

易栓症诊断中国专家共识(2012年版)

作者: [中华医学会血液学分会血栓与止血学组](#)
作者单位:
刊名: [中华血液学杂志](#) 
英文刊名: [Chinese Journal of Hematology](#)
年, 卷(期): 2012, 33(11)

本文链接: http://d.g.wanfangdata.com.cn/Periodical_zhxyx201211024.aspx