2012 版易栓症诊断中国专家共识解读

朱铁楠[1]　赵永强[1]

[关键词] 易栓症;诊断;共识;解读
[中图分类号] R543　[文献标志码] A　[文章编号] 1004-2806(2013)03-0156-02

专家简介:赵永强,北京协和医院血液科主任医师,血液科主任,中华医学会血液学会副主任委员,血栓与止血学组副组长,亚太地区血栓与止血学会理事,中国医师协会血液科医师分会副会长,北京医师协会血液科专家委员会副主任委员。《中华血液学杂志》副主编,《中国实用内科杂志》和《临床血液学杂志》常务编委,《中华内科杂志》、《中华医学杂志英文版》、《血栓与止血》等杂志编委。主要研究方向为出凝血疾病和血栓性疾病,承担过相关研究课题 10 余项,发表论文 100 余篇,获省部级科学技术三等奖两项。

近年来,血栓性疾病的危害及其防治的重要性已广为熟知,但对于易栓症的检测,许多临床医师仍存在一定认识上的误区,例如何种人群应进行易栓症的检测、应该选择哪些易栓症检测项目以及在何时进行检测。因此,2012 年中华医学会血液学分会血栓与止血学组根据国内外相关研究的结果拟订了专家共识。

中国人群遗传性易栓因素与西方人群存在着显著差异。活化蛋白 C 抵抗症(因子 V Leiden 突变等)和凝血酶原 G20210A 突变是西方人群最为常见的遗传性易栓因素,而其在中国人群罕有报道。包括蛋白 C(PC)、蛋白 S(PS)和抗凝血酶(AT)在内的生理性抗凝蛋白先天性缺陷是中国静脉血栓栓塞症(VTE)患者最常见的遗传性危险因素[1-3]。因此在我国,VTE 患者遗传性易栓症的筛查应主要针对上述生理性抗凝蛋白缺陷,仅在具有高加索血统的少数民族患者建议进行活化蛋白 C 抵抗症(因子 V Leiden 突变)和凝血酶原 G20210 突变检测[4]。由于考虑到目前尚未有充分的证据显示遗传性易栓症的检测有助于改善 VTE 患者的预后,且针对所有 VTE 患者进行遗传性易栓症的筛查花费巨大,因此目前仅推荐在高危人群(如有强烈家族史、较年轻的 VTE 患者)或存在抗凝蛋白缺陷的特殊临床表现(如新生儿暴发性紫癜或双香豆素性皮肤坏死)时进行上述遗传性易栓因素的筛查。此外,遗传性易栓因素患者的一级亲属发生 VTE 的危险性明显增加[5],在其面临获得性易栓因素时(如妊娠、口服避孕药),VTE 危险将进一步增高,故建议此时应进行相应遗传性缺陷的检测。血栓急性期或抗凝治疗均可能导致抗凝蛋白水平的下降,因此推荐抗凝蛋白的检测应至少在停止口服抗凝治疗 2 周后进行。但如果在血栓急性期或抗凝治疗期间检测血浆抗凝蛋白水平正常,则可基本排除患者抗凝蛋白缺乏的可能性。

抗磷脂综合征(APS)和肿瘤性疾病是最为常见的获得性易栓疾病。根据 2006 年国际止血血栓学会提出的抗磷脂综合征诊断标准的修改意见,抗磷脂抗体作为 APS 的诊断条件之一,应至少一项抗磷脂抗体两次检测阳性,且两次检测的间隔至少 12 周[6]。由于肝素和华法林对狼疮抗凝物(LA)检测的影响,因此 LA 的检测推荐在停止口服抗凝药至少 1 周后进行[7]。虽然 VTE 患者发现隐匿性肿瘤的机率增加,但目前并不推荐在所有 VTE 患者进行撒网式的肿瘤筛查。这是由于肿瘤筛查费用高昂且部分检查有创,通过筛查发现早期肿瘤亦不能有效地改善患者预后,而且通常病史、体格检查及常规辅助检查即可提供肿瘤相关的诊断线索。

近年来的研究提示,骨髓增殖性肿瘤可能是腹腔内脏静脉血栓形成最为常见的原因。例如,约 50%的布加综合征和 1/3 的门静脉血栓的发生与骨髓增殖性肿瘤相关[8]。JAK2 V617F 突变在腹腔内脏静脉血栓形成患者检测的阳性率为 32.7%,且其中仅半数患者存在骨髓增殖性肿瘤的临床表现[9]。对于腹腔内脏静脉血栓形成(如布加综合征、门静脉血栓等)的患者建议进行 JAK2

[1] 中国医学科学院北京协和医院血液科(北京,100730)

V617F 基因突变的筛查，以除外早期的真性红细胞增多症或特发性血小板增多症。

国外目前没有专门针对易栓症诊断的共识或指南，此次制定的国内专家共识可能会存在不完备之处，有待听取同仁们的意见，再版时予以修订。

参考文献

[1] LIU H W，KWONG Y L，BOURKE C，et al. High incidence of thrombophilia detected in Chinese patients with venous thrombosis[J]. Thromb Haemost，1994，71：416－419.

[2] SHEN M C，LIN J S，TSAY W. High prevalence of antithromb III，protein C and protein S deficiency，but no factor V Leiden mutation in venous thrombophilic Chinese patients in Taiwan[J]. Thromb Res，1997，87：377－385.

[3] 白春梅，潘家绮，范连凯，等. 静脉血栓患者抗凝蛋白缺陷研究[J]. 中华内科杂志，2000，39(11)：746－748.

[4] 马艳，张庆华. 新疆维吾尔族正常人群抗活化的蛋白 C 发生率的调查[J]. 中华血液学杂志，1996，17(9)：468－468.

[5] LIJFERING W M，BROUWER J L，VEEGER N J，et al. Selective testing for thrombophilia in patients with first venous thrombosis：results from a retrospective family cohort study on absolute thrombotic risk for currently known thrombophilic defects in 2 479 relatives[J]. Blood，2009，113：5314－5322.

[6] MIYAKIS S，LOCKSHIN M D，ATSUMI T，et al. International consensus statement on an update of the classification criteria for definite antiphospholipid syndrome (APS)[J]. J Thromb Haemost，2006，4：295－306.

[7] KEELING D，MACKIE I，MOORE G W，et al. Guidelines on the investigation and management of antiphospholipid syndrome[J]. Br J Haematol，2012，157：47－58.

[8] SMALBERG J H，KRUIP M J，JANSSEN H L，et al. Hypercoagulability and hypofibrinolysis and risk of deep vein thrombosis and splanchnic vein thrombosis：similarities and differences[J]. Arterioscler Thromb Vasc Biol，2011，31：485－493.

[9] DENTALI F，SQUIZZATO A，BRIVIO L，et al. JAK2V617F mutation for the early diagnosis of Ph－myeloproliferative neoplasms in patients with venous thromboembolism：a meta-analysis[J]. Blood，2009，113：5617－5623.

（收稿日期：2012-01-15）

第十四届全国红细胞疾病(贫血)学术年会征文通知

中华医学会血液学分会定于 2013 年 10 月 18－20 日在江苏省南京市举办中华医学会血液学分会第十四届全国红细胞疾病(贫血)学术年会。会议将讨论学科前沿问题，重点突出国内近年来在红细胞疾病领域中临床和科研方面的工作。届时将邀请国内外著名血液病专家进行专题报告，同时还将进行论文大会交流。欢迎全国血液病及相关学科的同道踊跃投稿并出席会议。

征文要求：①未在国内公开刊物上发表的论文(勿投综述性文章)；②5 000 字以内全文 1 份，编排顺序：题目、单位、邮编、姓名、正文；③1 000 字以内中文摘要 1 份，编排顺序：题目、单位、邮编、姓名、摘要(包括目的、方法、结果和结论)。对因时间紧来不及写出全文者允许仅投摘要。

截稿日期：2013 年 7 月 31 日。

投稿地址：qhx9805@126.com，xjdc1976@yahoo.cn，kourongmiao@163.com。

联系人：仇红霞(13951668957)，许戟(13815877731)，缪扣荣(13813828314)，段丽敏(13675120334)。

地址：江苏省南京市鼓楼区广州路 300 号，南京医科大学第一附属医院血液科，邮编：210029。