

第三章

实验室诊断与监测

Steve Kitchen, Francisco de Paula Careta, Silmara A. de Lima Montalvão, Emna Gouider, Radoslaw Kaczmarek, Claude T. Tagny, Pierre Toulon, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

实验室诊断与监测

不同的出血疾病可能有非常相似的症状；因此，正确的诊断对于确保患者得到适当的治疗至关重要。

血友病的诊断依据：

- 了解血友病的临床特点及临床诊断的适用性
- **筛选检查**，如凝血酶原时间（PT）和活化部分凝血酶时间（APTT）或血小板功能检测，以测量血液中的凝血因子活性并识别异常
- **因子分析检测**以及其他具体的检查以确定具体的诊断

筛查试验：测量 PT、APTT 或 FVIII / FIX 活性

血液样本应：

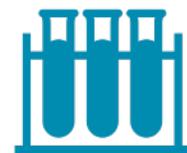
- 收集到含有 0.105–0.109 M 水柠檬酸三钠二水合物的柠檬酸管中
- 在处理过程中加盖
- 在运输和储存过程中保持在 18–25°C
- 以 1700 g RT 离心至少 10 分钟
- 在收集 8 小时内（FVIII:C 4 小时）进行分析，或在 35°C 或更低的条件下冷藏

APTT 结果在参考范围内不能排除轻度血友病存在

轻度 A 型或 B 型血友病的 APTT 有时是正常的

因子分析检测：

- 对于临床怀疑为 A 型血友病的患者进行实验室检查，WFH 建议在初始诊断检查中同时使用一步 FVIII 分析和显色 FVIII:C 分析
- 对于临床怀疑为 B 型血友病的患者进行的实验室检查，WFH 建议在初始诊断检查中使用一步 FIX 分析。



第三章 实验室诊断与监测

FVIII / FIX 治疗后监测因子水平

A 型血友病

替代疗法	WFH 建议使用
Efmoroctocog alfa	经血浆标准品校准的一步或显色 FVIII 分析
Turoctocog alfa pegol 或 Damoctocog alfa pegol	用经验证试剂，包括用血浆标准品校正的一些鞣花酸和一些硅活化剂试剂，进行显色 FVIII 分析或基于 APTT 的一步 FVIII 分析
Rurioctocog alfa pegol	需要进行更多的实验室分析研究，以提供有关实验室监测的建议
Lonoctocog alfa	经血浆标准品校准的显色 FVIII 分析

B 型血友病

替代疗法	WFH 建议使用
Eftrenonacog alfa 或 nonacog beta pegol	用经验证的试剂进行显色 FIX 分析或基于 APTT 的一步 FIX 分析
Albutrepenonacog alfa	用经验证的试剂进行基于 APTT 的一步 FIX 分析
Nonacog beta pegol	用经验证的试剂进行显色 FIX 分析或基于 APTT 的一步 FIX 分析

- 对于需要确认预期 emicizumab 水平的接受 emicizumab 治疗患者，建议使用改良一步分析，包括使用试验血浆进行额外的血浆稀释前步骤和使用特定的 emicizumab 校准品进行分析校准

EMICIZUMAB

- 为了测定接受 emicizumab 的 A 型血友病患者的 FVIII 活性和 FVIII 抑制物水平，建议使用含牛 FX 的显色 FVIII 分析。
- 对于疑似具有中和抗 emicizumab 抗体的患者，建议使用改良一步分析测量 emicizumab 水平，包括使用试验血浆进行额外的稀释前步骤和使用特定的 emicizumab 校准品进行分析校准

有关实验室测试的具体信息，请参阅第三章。