

Capítulo 3

DIAGNÓSTICO Y MONITOREO DE LABORATORIO

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

DIAGNÓSTICO Y MONITOREO DE LABORATORIO

Diferentes trastornos de la coagulación podrían presentar síntomas muy similares; por ende, un diagnóstico correcto es indispensable para garantizar que el paciente reciba el tratamiento adecuado.

El diagnóstico de la hemofilia se base en lo siguiente:

- Comprensión de las características clínicas de la hemofilia y la pertinencia del diagnóstico clínico.
- **Pruebas de detección** tales como tiempo de protrombina (TP) y tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPA) o pruebas de la función plaquetaria para medir la actividad del factor de coagulación en la sangre e identificar anormalidades.
- **Ensayos de factor** y otras investigaciones específicas para determinar el diagnóstico específico.

Pruebas de detección: Miden TP, TTPA o actividad del FVIII/FIX

Las muestras de sangre deberían:

- Recolectarse en tubos de citrato que contengan 0.1050.109 M de citrato trisódico dihidratado acuoso.
- Taparse durante el procesamiento.
- Mantenerse a 18-25°C durante su transporte y almacenamiento.
- Centrifugarse a RT a 1700 g durante por lo menos 10 min.
- Analizarse dentro de las 8 horas siguientes a su recolección (4 horas para el FVIII:C) o almacenarse en congelamiento extremo a -35°C o más frío.

Un resultado de **TTPA** dentro del rango de referencia no debería usarse para descartar la presencia de hemofilia leve.

El **TTPA** algunas veces es normal en casos de hemofilia leve A o B.

Ensayos de factor:

- Para la investigación de laboratorio de pacientes que se valoran debido a una sospecha clínica de hemofilia A, la FMH recomienda el uso tanto del ensayo de una etapa del FVIII, como del ensayo cromogénico de FVIII:C en el chequeo diagnóstico inicial.
- Para la investigación de laboratorio de pacientes que se valoran debido a una sospecha clínica de hemofilia B, la FMH recomienda el uso del ensayo de una etapa del FIX en el chequeo diagnóstico inicial.



Capítulo 3 DIAGNÓSTICO Y MONITOREO DE LABORATORIO

Monitoreo del nivel de factor después de tratamiento con FVIII/FIX

HEMOFILIA A

Terapia de reemplazo	La FMH recomienda el uso de:
Efmoroctocog alfa	Ensayo de una etapa o cromogénico del FVIII calibrado con un plasma estándar.
Turoctocog alfa pegol o damoctocog alfa pegol	Ensayo cromogénico del FVIII o ensayo de una etapa del FVIII basado en el TTPA con reactivos validados, entre ellos algunos reactivos activadores de ácido elálgico y de sílica, calibrados con un plasma estándar.
Rurioctocog alfa pegol	Se requieren más ensayos de laboratorio para documentar las recomendaciones sobre monitoreo de laboratorio.
Lonoctocog alfa	Ensayo cromogénico de FVIII calibrado con un plasma estándar.

HEMOFILIA B

Terapia de reemplazo	La FMH recomienda el uso de:
Eftrenonacog alfa o nonacog beta pegol	Ensayo cromogénico del FIX o ensayo de una etapa del FIX basado en el TTPA con reactivos validados.
Albutrepenonacog alfa	Ensayo de una etapa del FIX basado en el TTPA con reactivos validados.
Nonacog beta pegol	Ensayo cromogénico del FIX o ensayo de una etapa del FIX basado en el TTPA con reactivos validados.

EMICIZUMAB

- En el caso de pacientes que reciben emicizumab y para quienes se requiere confirmación de los niveles esperados de emicizumab se recomienda el uso de un ensayo de una etapa modificado que incluya un paso adicional de predilución del plasma de prueba y la calibración del ensayo con calibradores específicos para emicizumab.
- Para la determinación de la actividad del FVIII en pacientes con hemofilia A que reciben emicizumab se recomienda el uso de un ensayo cromogénico de FVIII que contenga FX bovino.
- Para pacientes en quienes se sospecha la presencia de un anticuerpo neutralizante antiemicizumab se recomienda medir los niveles de emicizumab usando un ensayo de una etapa modificado que incluya un paso adicional de predilución del plasma de prueba y la calibración del ensayo con calibradores específicos para emicizumab.

CONSULTE EL CAPÍTULO 3 PARA INFORMACIÓN ESPECÍFICA SOBRE PRUEBAS DE LABORATORIO.