

# Chapitre 3

## DIAGNOSTIC ET CONTRÔLE EN LABORATOIRE

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

### DIAGNOSTIC ET CONTRÔLE EN LABORATOIRE

Différents troubles de la coagulation peuvent avoir des symptômes très similaires ; il est donc essentiel de poser un diagnostic correct pour garantir au patient de recevoir le traitement approprié.

#### Le diagnostic de l'hémophilie est fondé sur les trois principes suivants :

- comprendre les caractéristiques cliniques de l'hémophilie et la pertinence du diagnostic clinique ;
- utiliser les **tests de dépistage** comme le temps de prothrombine (TP) et le temps de céphaline activée (TCA ou APTT en anglais) ou la numération plaquettaire pour mesurer l'activité des facteurs de coagulation dans le sang et identifier les anomalies ;
- confirmer le diagnostic par des **dosages de facteur** et d'autres investigations spécifiques appropriées.

#### Tests de dépistage : mesurer le TP, le TCC ou l'activité du FVIII/FIX

L'échantillon doit être :

- prélevé dans des tubes de citrate contenant une solution aqueuse de citrate trisodique dihydraté de 0,105-0,109 M
- fermé durant tout le processus
- transporté et stocké à une température entre 18 et 25°C
- centrifugé à température ambiante pendant au moins 10 minutes à un minimum de 1 700 g
- traité dans les 8 heures suivant le prélèvement (4 heures pour le FVIII:C) ou conservé à au moins -35°C

Un **TCA** situé dans l'intervalle de référence normal n'exclue pas la présence d'une hémophilie mineure.

Parfois, le **TCA** peut se situer dans l'intervalle de référence normal en cas d'hémophilie A ou B.

#### Dosages des facteurs :

- Pour l'examen en laboratoire des patients évalués en raison d'une suspicion d'hémophilie A, la FMH recommande d'utiliser à la fois le dosage en un temps du facteur VIII et le dosage chromogénique du FVIII:C dans le bilan diagnostique initial
- Pour l'examen en laboratoire des patients évalués en raison d'une suspicion d'hémophilie B, la FMH recommande d'utiliser le dosage en un temps du facteur IX dans le bilan diagnostique initial.



## Chapitre 3 DIAGNOSTIC ET CONTRÔLE EN LABORATOIRE

### Surveillance des taux de facteur après traitement avec FVIII/FIX

#### HÉMOPHILIE A

Traitement avec facteur de remplacement	La FMH recommande :
Efmoroctocog alfa	dosage du FVIII en un temps ou chromogénique calibré selon un standard relatif aux produits plasmatiques
Turoctocog alfa pegol ou Damoctocog alfa pegol	dosage du FVIII chromogénique ou dosage du FVIII en un temps basé sur le TCA avec des réactifs validés, dont certains réactifs activateurs d'acide ellagique ou de silice, calibré selon un standard relatif aux produits plasmatiques
Rurioctocog alfa pegol	Il convient d'effectuer davantage d'études des dosages en laboratoire afin de pouvoir émettre des recommandations en la matière
Lonoctocog alfa	dosage du FVIII chromogénique calibré selon un standard relatif aux produits plasmatiques

#### HÉMOPHILIE B

Traitement avec facteur de remplacement	La FMH recommande :
Eftrenonacog alfa ou nonacog beta pegol	dosage du FIX chromogénique ou dosage du FIX en un temps basé sur le TCA avec des réactifs validés
Albutrepenonacog alfa	dosage du FIX en un temps basé sur le TCA avec des réactifs validés
Nonacog beta pegol	dosage du FIX chromogénique ou dosage du FIX en un temps basé sur le TCA avec des réactifs validés

#### EMICIZUMAB

- Pour les patients traités avec de l'emicizumab et chez qui il est nécessaire de confirmer le niveau d'emicizumab escompté, il convient d'utiliser un dosage en un temps modifié incluant une étape supplémentaire de prédilution du plasma test et un calibrage du test réalisé sur des calibreurs spécialement réglés pour l'emicizumab.
- Pour déterminer l'activité du FVIII et les niveaux d'inhibiteurs du FVIII chez les patients atteints d'hémophilie A traités avec de l'emicizumab, il convient d'utiliser un dosage de facteur VIII chromogénique contenant du facteur X d'origine bovine.
- Pour les patients chez qui un anticorps anti-emicizumab neutralisant est suspecté, il convient de mesurer les niveaux d'emicizumab en utilisant un dosage modifié en un temps comprenant une étape supplémentaire de prédilution du plasma test et un calibrage du test réalisé sur des calibreurs spécialement réglés pour l'emicizumab.

VEUILLEZ CONSULTER LE CHAPITRE 3 POUR PLUS D'INFORMATIONS SUR LES TESTS EN LABORATOIRE.