



III Convegno Nazionale SITLaB  
7 - 8 giugno 2025 - Chieti

SITLaB  
Società Scientifica Italiana dei TSLB



## **Emofilia A e sviluppo di inibitori post-infusione di Fattore VIII ricombinante: un caso clinico complesso**

*<sup>1</sup> Massaro P., <sup>1</sup> D'Elpidio E., <sup>1</sup> Malizia R., Pinti L., <sup>1</sup> Di Mascio E., <sup>1</sup> Luongo M., <sup>1</sup> Scardapane S., <sup>1</sup> Verna S<sup>1</sup>.*

*1. Servizio Immunotrasfusionale ASL 02 Abruzzo Chieti*

### **Introduzione**

L'emofilia A è una coagulopatia congenita legata al cromosoma X, causata dalla carenza o disfunzione del FVIII (FVIII), una proteina essenziale per la cascata coagulativa.

La terapia sostitutiva con FVIII ricombinante ha trasformato la prognosi della malattia, riducendo significativamente la frequenza e la gravità degli episodi emorragici.

Tuttavia, una delle principali complicanze di questa terapia è lo sviluppo di inibitori anti-FVIII, anticorpi neutralizzanti che rendono inefficace il trattamento.

### **Obiettivo**

L'obiettivo di questo lavoro è quello di evidenziare il ruolo che ricopre il TSLB, in collaborazione con il clinico, nell'esecuzione dei test di laboratorio che permettono di effettuare la diagnosi dell'Emofilia e il monitoraggio della stessa garantendo una corretta gestione della patologia e l'utilizzo dei farmaci adatti.

### **Materiali e metodi**

Il caso tratta di un bambino di anni 7, affetto da emofilia A grave giunto presso il Centro Emofilia di Chieti per il monitoraggio dell'Emofilia diagnosticata presso altro Centro.

All'ingresso il pz presentava un aPTT di 73s, FVIII del 2% e inibitori assenti.

Continuava pertanto terapia con FVIII ricombinante.

Dopo 2 mesi, nonostante la terapia, il pz presentava un ematoma al gluteo e un emartro al ginocchio sx.

Pertanto si procedeva all'esecuzione dei test di secondo livello.

Le tecniche utilizzate per i test di screening e di secondo livello sono tecniche coagulometriche (PT, aPTT, FVIII) e cromogeniche (ricerca inibitori del FVIII).



III Convegno Nazionale SITLaB  
7 - 8 giugno 2025 - Chieti

SITLaB  
Società Scientifica Italiana dei TSLB



### Risultati

In considerazione della presenza di ematoma al ginocchio sinistro nonostante la profilassi, si eseguiva il dosaggio del FVIII con il seguente risultato: FVIII: 0,28%.

La bassa percentuale del Fattore suddetto orientava verso la presenza di inibitori del FVIII.

Si procedeva pertanto alla ricerca degli anticorpi anti-FVIII che risultavano essere presenti con 7,0 U.B..

Con il consenso dei genitori si avviava terapia sperimentale con l'anticorpo monoclonale EMLIBRA (EMICIZUMAB) eseguita per eludere l'azione degli inibitori anti-FVIII.

Per arrestare l'emorragia all'anca, a causa della positività degli anticorpi anti-FVIII, si intraprendeva una terapia bypassante con FVII attivato (NOVOSEVEN).

Il paziente rispondeva adeguatamente ad entrambe le terapie, continuando l'EMICIZUMAB e sospendendo il FVII attivo al termine degli eventi emorragici.

### Conclusioni

Nel trattamento delle malattie emorragiche, negli ultimi anni, sono stati effettuati studi continui che hanno apportato modifiche ed hanno individuato percorsi più efficaci nella diagnosi di queste patologie garantendo una certa tempestività nell' attivazione delle terapie.

A tal riguardo il ruolo del TSLB è fondamentale, in collaborazione con il clinico, nella diagnosi e gestione dell'Emofilia sia assicurando l'affidabilità e precisione dei test di laboratorio, sia utilizzando tecniche alternative e aggiornate per i pazienti che ne necessitano (Metodo Bethesda).

### Bibliografia

*Coagulation testing in the core laboratory* William E Winter, MD, Sherri D Flax, MD, Neil S Harris, MD Laboratory Medicine, volume 48, Issue 4, November 2017, Pages 295-313

*Immunochemical characterization of factor VIII inhibitors.* Hoyer LW, Gawryl MS, de la Fuente B Progress in nclinical and Biological Reseaarch, 01 Jan 1984. Structure of coagulation factor VIII bound to a patient-derived anti-C1 domain antibody inhibitor.

*Assessing risk factors, prevention of inhibitors in haemophilia* H. Chambost.