

Grupo de Trabajo de Inmunología Clínica de la SEICAP
Mayo 2014
www.seicap.es

Autores: Alsina Manrique de Lara L, García Martínez JM, Gurbindo Gutiérrez D, Llobet Agulló P, Piquer Gibert M, Seoane Reula E.

Agradecimientos: a todos los Centros que nos han facilitado sus datos.

1º Los Centros mencionados autorizan expresamente su aparición en el listado.

2º Informamos a los usuarios que habitualmente los Centros suelen solicitar información clínica previa a la aceptación de la muestra y el consentimiento informado de pacientes o padres/tutores.

3º En la mayoría de los casos de Inmunodeficiencia o sospecha, un estudio funcional debe preceder al estudio genético.

4º Se debe contactar con el Centro previamente al envío de cualquier muestra.

5º Es posible que el estudio a realizar conlleve carga económica.

6º Si alguien quiere aportar información sobre técnicas o centros debe contactar con el Grupo de Trabajo de Inmunología Clínica de la SEICAP, que solicitará la autorización por parte del Centro en cuestión de la inclusión de cualquier nueva información.

1. Inmunodeficiencias T y combinadas T B

1.1 IDCG T-B+		
	CD 132 (gamma c de IL2R)	Hospital Clinic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	JAK3	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Clinic (Barcelona)

	CD127 (IL7Ra)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	CD122 (IL2R beta)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	CD45	
	CD3d/CD3e/CD3z	
	Coronina 1A	
1.2 IDCG T-B-		
	RAG1/2	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
	Artemis (DCLRE1C)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
DNA PKcs		
	ADA	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)
	Disgenesia reticular (AK2)	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
1.3 Síndrome de Omenn (mutaciones hipomórficas)		
	RAG1/2	Hospital Clínic (Barcelona)
	Artemis (DCLRE1C)	Hospital Clínic (Barcelona)
	IL7Ra	Hospital Clínic (Barcelona)
RMPP		
	ADA	Hospital Clínic (Barcelona)

	DNA ligasa IV	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
	gamma c	Hospital Clínic (Barcelona)
	1.4 DNA ligasa IV	
	1.5 Cerunnos	
	1.6 CD40 L (Hiper IgM I)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Universidad de Granada
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
	1.7 CD40	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	1.8 PNP	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Clínic (Barcelona)
	1.9 CD3g	Facultad de Medicina UCM (Madrid)
	1.10 CD8	
	1.11 ZAP70	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	p56-lck	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	1.12 Canales de calcio	
	Orai1	
	Stim1	
	1.13 MHC I (TAP1, TAP2)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	(TAPBP)	
	1.14 MHC II	
	(C2TA, RFX5, RFXAP, RFXANK)	

	1.15 Winged helix (Fox N1)	
	1.16 CD25 (IL2Ra)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	1.17 STAT 5b	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	1.18 Itk	
	1.19 DOCK8	
2. Deficiencias de anticuerpos		
2.1 Linfocitos B ausentes con disminución profunda de inmunoglobulinas		
	btk (Bruton)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Virgen del Rocío (Sevilla)
	proteína btk	Hospital Virgen de las Nieves (Granada)
	cadena pesada mu	
	lambda 5	
	Ig alfa	
	Ig beta	
	BLNK	
	ID con timoma (no mutaciones conocidas)	
2.2 Linfocitos B disminuidos o normales con 2 o más isotipos de Ig disminuidos		
	IDVC	
	ICOS	Hospital Clínic (Barcelona)
	ICOS ligando	Hospital Sant Pau (Barcelona)

		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	CD19	Hospital Clínic (Barcelona)
	TACI (TNFRSF13B)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Son Espases (Palma)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	BAFF receptor	
	CD81 (TAPA-1)	Hospital Clínic (Barcelona)
	2.3 Linfocitos B normales con IgG e IgA bajas, e IgM normal o elevada	
	CD40 ligando	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
	Proteína CD40L	Universidad de Granada
	CD40	
	AICDA (Hiper IgM)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
	UNG (Hiper IgM)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	2.4 Linfocitos B normales con deficiencia de isotipo o de cadena ligera	
	Deleciones de cadena pesada	
	Deficiencia de cadena kappa	
	Deficiencia aislada de subclases de IgG	
	Deficiencia de IgA con deficiencia de subclases de IgG	
	Deficiencia selectiva de IgA	
	2.5 Deficiencia de anticuerpos específicos con linfocitos B e inmunoglobulinas normales	
	2.6 Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia	

3. Otras inmunodeficiencias bien definidas

3.1 Wiskott Aldrich (WAS)		Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron
		Hospital Son Espases (Palma)
Proteína WASP		Universidad de Granada
3.2 Defectos de reparación de DNA que no causan IDCG		
Ataxia teleangiectasia (ATM)		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
Proteína ATM		Universidad de Granada
Ataxia teleangiectasia like (MRE 11)		
Nijmegen breakage (NBS1)		
Bloom (BLM)		
ICF (DNMT3B)		
PMS2		
3.3 DiGeorge (delección 22q11.2)		Hospital Virgen de las Nieves (Granada)
3.4 Displasias inmunoóseas		
Hipoplasia de cartílago pelo (RMRP)		
Schimke (SCARMAL1)		
3.5 Comel Netherton (SPINK5)		
3.6 Hiper IgE		
STAT3		Hospital Clínic (Barcelona)

		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)
		Hospital Son Espases (Palma)
	Tyk2	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	DOCK8	
	3.7 Candidiasis mucocutánea crónica	
	CARD 9	
	3.8 Enfermedad venooclusiva hepática con ID (SP110)	
	3.9 Disqueratosis congénita (Hoyeraal Hreidarsson) (DKC1)	
4. Disregulación inmune		
	4.1 ID con hipopigmentación o albinismo	
	Chediak Higashi (LYST)	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
	Griscelli2 (RAB27a)	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	Hermansky Pudlack tipo2 (AP3B1)	
	4.2 Linfocitosis hemofagocítica familiar	
	Perforina	Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)

	UNC13 D	Hospital Puerta del Mar (Cádiz)	
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
	STXBP2	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
	Sintaxina11	Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)	
4.3 Síndrome linfoproliferativo			
	Ligado a X, Duncan (SH2D1A)	Hospital Clínic (Barcelona)	
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
		Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)	
	XLP 2 (XIAP)	Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
	AR (ITK)		
4.4 Síndromes con autoinmunidad			
	ALPS 1a (CD95 Fas)	Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)	
	ALPS 1b (CD95L FasL)	Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)	
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)	
	ALPS 2a (CASP10)	Hospital Sant Pau (Barcelona)	
		Hospital Vall	

		d'Hebron(Barcelona)
	ALPS 2b (CASP 8)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'hebron (Barcelona)
	ALPS 4 (NRAS)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	APECED (AIRE)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron(Barcelona)
		Hospital Cruces (Bilbao)
	IPEX (FoxP3)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Cruces (Bilbao)
	CD25 (IL2Ra)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)

5. Defectos de fagocito (número, función o ambos)

5.1 Neutropenia congénita grave		
	ELA2 (con mielodisplasia)	Hospital Clínic (Barcelona)
	GFI1 (con infopenia T/B)	Hospital Clínic (Barcelona)
	Kostmann (HAX1)	Hospital Clínic (Barcelona)
	Neutropenia con malformaciones cardiacas y urogenitales (G6PC3)	Hospital Clínic (Barcelona)
	Glucogenosis Ib (G6PT1)	
	Neutropenia cíclica (ELA2)	Hospital Clínic (Barcelona)
	Neutropenia ligada a X (WASP)	Hospital Clínic (Barcelona)
	GCSFR	Hospital Clínic (Barcelona)
	PFAAP5	
	Deficiencia de P14 (MAPBPIP)	
	PRDM5 (brittle cornea syndrome)	

5.2 Deficiencia de adhesión leucocitaria		
Tipo 1 (ITGB2)		Hospital Sant Pau (Barcelona)
Tipo 2 (FUCT1)		
Tipo 3 (KINDLIN3)		Hospital Sant Pau (Barcelona)
RAC2		
5.3 Deficit de actina beta (ACTB)		
5.4 Periodontitis juvenil localizada (FPR1)		
5.5 Papillon Lefevre (CTSC)		
5.6 Deficiencia de gránulos específicos (CEBPE)		
5.7 Scwachman Diamond (SBDS)		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
5.8 Enfermedad granulomatosa crónica		
Ligada a X gp91phox (CYBB)		Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
AR p22phox (CYBA)		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
AR p67phox (NCF2)		Hospital Sant Pau (Barcelona)
5.9 Defectos de la capacidad bactericida del fagocito		
IL12 e IL23 receptor beta 1 deficiencia		Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)

	IL12p40 deficiencia (IL12 beta)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Dr. Negrin (Las Palmas)
	Interferon gamma receptor 1	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Dr. Negrin (Las Palmas)
	Interferon gamma receptor 2	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	STAT1	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Dr. Negrin (Las Palmas)
	GATA2	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Dr. Negrin (Las Palmas)
	5.10 Hiper IgE	
	STAT3	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)
		Hospital Son Espases (Palma)
	Tyk2	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	DOCK8	
	5.11 Proteinosis alveolar pulmonar (CSF2RA)	
6. Defectos en la inmunidad innata		

Displasia ectodérmica anhidrótica con ID		
	XL (NEMO IKBKG)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	AD (IKBA)	Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)
		Hospital Sant Pau (Barcelona)
	IRAK4	Hospital Clínic (Barcelona)
	Myd88	Hospital Clínic (Barcelona)
	WHIM (CXCR4)	Hospital Sant Pau (Barcelona)
	Epidermolisis verruciforme (EVER1, EVER2)	
	Encefalitis por herpes simple (UNC93B1, TLR3)	Hospital Clínic (Barcelona)
	Candidiasis mucocutánea crónica (CARD9)	
	Tripanosomiasis (APOL-I)	
	Interleukin-12 receptor beta deficiency (IL12RB1)	Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
		Hospital Clínic (Barcelona)
7. Enfermedades autoinflamatorias		
	Fiebre mediterránea familiar (MEFV)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)
		Hospital Virgen del Rocío (Sevilla)
	TRAPS (TNFRSF1A)	Hospital Clínic (Barcelona)
		Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)

	Hiper IgD (MVK)	Hospital Clínic (Barcelona)	
		Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)	
		Hospital Virgen del Rocío (Sevilla) (mutaciones I268T (exón 9) y V377I (exón 11))	
	Muckle Wells (NALP3)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	Enfermedad autoinflamatoria familiar asociada a frío (NALP3)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	Enfermedad autoinflamatoria familiar asociada a frío (NLRP12)		
	NOMID/CINCA (NALP3)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	PAPA (PSTPIP1 o CD2BP1))	Hospital Clínic (Barcelona)	
	Blau (NOD2)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	Osteomielitis recurrente multifocal con anemia diseritropoyética (LPIN2)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	DIRA (IL1RN)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	ACP5 (TRAP)	Hospital Clínic (Barcelona)	
	ASC	Hospital Clínic (Barcelona)	
	SH3BP2 (querubismo)	Hospital Clínic (Barcelona)	

8. Deficiencias de complemento

	C1q			
	C1r			
	C1s			
	C2 (delección 28 bp)	Hospital Sant Pau (Barcelona)		
		Hospital Puerta del Mar (Cádiz)		
		Hospital Cruces (Bilbao)		
	C3	Hospital Sant Pau (Barcelona)		
	C4 (C4A, C4B)	Hospital Sant Pau (Barcelona)		

	C5				Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
	C6				
	C7				
	C8a				
	C8b				Hospital Sant Pau (Barcelona)
	C9				
	C1 inhibidor (SERPING1)				Hospital Clínic (Barcelona)
					Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
					Hospital Sant Pau (Barcelona)
	Angioedema hereditario tipo 3 (Factor XII)				Hospital Clínic (Barcelona)
					Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)
					Hospital Gregorio Marañón (Madrid)
	Factor I				
	Factor H				
	Factor D				
	Properdina				
	MBP				
	MASP2				
	CR3 (ITGB2)				
	Membrane cofactor protein (CD46)				
	Membrane attack complex inhibitor (CD59)				
	Hemoglobinuria paroxística nocturna (PIGA)				
	Deficiencia de ficolina (FCN3)				