

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.

POR COMUNIDAD AUTONOMA

ANDALUCIA	
Cádiz Hospital Universitario Puerta del Mar Avda. Ana de Viya, 21 11009 Cádiz Tel. 956 00 21 00	Servicio de Inmunología Almudena Sampalo mariaa.sampalo.sspa@juntadeandalucia.es 956002154 956002148
	ADA

	STAT 3 (Hiper IgE)
	Perforina
	Sintaxina 11
	UNC 13D
	Déficit de C2 (delección de 28 bp)
Sevilla HHUU Virgen del Rocío Avda Manuel Siurot s/n 41013-Sevilla	Servicio de Inmunología Berta Sánchez (bersanchez@yahoo.es)
	Btk (síndrome de Bruton)
	MEFV (fiebre mediterránea familiar)
	MVK (síndrome de hiper-IgD): mutaciones I268T (exón 9) y V377I (exón 11)
Granada Hospital Universitario Virgen de Las Nieves Avenida de las Fuerzas Armadas, 2. 18014-Granada	Servicio de Análisis Clínicos Pilar Jimenez Gamiz mpilar.jimenez.sspa@juntadeandalucia.es 958 020320
	Delección en 22q11.2 (síndrome de diGeorge) FISH
	BTK PROTEINA por citometría de flujo

Granada Universidad de Granada	Departamento de Bioquímica y Biología Molecular III e Inmunología Ignacio J. Molina imolina@ugr.es Tel.958 24 35 22
	WAS, de XHIGM1 (Hiper IgM CD40L) PROTEINA
	XHIGM1 (Hiper IgM CD40 L) PROTEINA
	Ataxia telangiectasia PROTEINA

CATALUNYA

<p>Barcelona</p> <p>Hospital Clínic de Barcelona Carrer de Villarroel, 170. 08036-Barcelona</p>	<p>Servicio Inmunología</p> <p>Manel Juan Otero mjuan@clinic.ub.es Tel.: 93.227.54.63</p>
<p>Inmunodeficiencias combinadas</p>	<i>IL2RG (CD132)</i>
	<i>JAK3</i>
	<i>ADA</i>
	<i>RAG1</i>
	<i>RAG2</i>
	<i>PNP</i>
	<i>DCLRE1C (Artemis)</i>
	<i>IL7RA (CD127)</i>
<p>Deficiencia de células B</p> <p>(XLA, Sd Hiper IgM, CVID)</p>	<i>CD40LG (CD154)</i>
	<i>BTK</i>
	<i>TNFRSF13B (TACI)</i>
	<i>CD19</i>
	<i>CD81 (TAPA-1)</i>
	<i>ICOS</i>
	<i>BAFFR</i>
<p>Defectos en fagocitos</p>	<i>CYBB (gp91 phox)</i>
	<i>ITGB2 (LAD1/CD18)</i>
	<i>KINDLIN3 (LAD3/FERNITIN3)</i>
	<i>IFNGR1</i>
	<i>IFNGR2</i>
	<i>IL12RB1</i>
	<i>IL12B</i>
	<i>STAT1</i>

	STAT3 (Hiper IgE)
	WASP
Neutropenias	<i>ELA2</i>
	<i>GFI-1</i>
	<i>GCSFR</i>
	<i>HAX1</i>
	<i>G6PC3</i>
	<i>WASP</i>
	<i>SBDS</i>
Otras bien definidas	<i>WASP</i>
	<i>STAT3</i>
	<i>DOCK8</i>
	<i>RMRP</i>
	<i>TYK2</i>
Defectos en inmunidad innata	<i>IKBKG (NEMO)</i>
	<i>IKBA</i>
	<i>IRAK4</i>
	<i>MYD88</i>
	<i>UNC93B1</i>
	<i>TLR3</i>
	<i>IL12RB1</i>
Defectos de la disregulación inmune	<i>SH2D1A</i>
	<i>FOXP3</i>
	<i>AIRE</i>
	<i>XIAP</i>
	<i>ITK</i>
	<i>PRF1</i>
	<i>FAS</i>
Defectos del complemento	SERPING1 (C1 INHIBIDOR)

	FACTOR XII
Autoinflamatorias	MEFV
	TNFRSF1A
	MVK
	NLRP3 (CIAS1)
	NOD2
	CD2BP1
	LPIN2
	IL1RN
	ACP5 (TRAP)
	SH3BP2
	PSMB8
	IL36RN
	NLRP12
Paneles multigen por sospecha clínica	<i>SCID (ID Combinada Severa)</i> IL2RG, JAK3, ADA, RAG1, RAG2, DCLRE1C, IL7R
	<i>Hiper IgM</i> CD40LG, AICDA, CD40, UNG
	<i>Defectos respuesta linfocitos B</i> TACI, CD19, BAFFR, TAPA1, ICOS,
	<i>LAD</i> ITGB2, KINDLIN3
	<i>Enfermedad Granulomatosa Crónica</i> CYBB (gp91 phox) , NFC1(p47 phox)
	<i>Defectos via IFNg-IL12</i> IFNGR1, IFNGR2, IL12RB1 ; IL12B; STAT1; IRF8
	<i>Neutropenia Congenita</i> ELA2; GFI-1; GCSFR; PFAAP5; PRDM5;

	HAX1; G6PC3; WASP ; CXCR4
	Defectes via TIR
	IKBKG (NEMO); IKBA; IRAK4;
	Encefalitis Herpética
	UNC93B1; TLR3 ; TRIF
	Angioedema hereditario
	SERPING1 (C1 INHIBIDOR) FACTOR XII
	Autoinflamatorias
	MEFV; TNFRSF1A; MVK; NLRP3 (CIAS1); NOD2; CD2BP1; LPIN2; IL1RN; ASC; ACP5 (TRAP); SH3BP2
Barcelona Hospital de Sant Pau C/ San Quintin 89, E-08041 Barcelona	Servicio Inmunologia Laboratoris, Planta -2, Bloc B, Dr. Oscar de la Calle-Martín MOVIL SANT PAU 37386 / 682 745 510 Tel. 935537265(SECRETARIA), 935537386 odlcallesantpau.cat / odlcalles@gmail.com
	Th-POX
	XIAP(XLP-2)
	AID (sind hiper IgM AR)
	Sind de Bruton, XLA
	C1 inhibidor (edema angioneurotico familiar)
	C2 del complemento
	C3 del complemento
	C4 del complemento
	cadena alfa de l' IL-2R (CD25)
	cadena alfa de l' IL-7R (CD127)
	cadena beta de l' IL-2R (CD122)
	cadena gamma de l' IL-2R (CD132)
	caspara 10 (ALPS2a)

caspasa 8 (ALPS2b)
CD 11a (LAD-1)
CD 18 (LAD-1)
CD 40 (Sd Hiper IgM-AR)
CD40 ligando (Sd Hiper IgM-AR)
CD 8 (deficit familiar de CD8)
CXCR4 sdr WHIM
CYBA p22phox (CGD-AR)
CYBB gp91 phox (CGD-X)
FAS LIGANDO (ALPS 1b)
FAS, CD 95 (ALPS 1b)
ICOS (IDVC)
ICOS LIGANDO (IDVC)
IKBA (SD EDA-ID AR)
IL-12 suscept micobacterias
IL-12r suscept micobacterias
NCF1 P47 phox CGD-AR
NCF2 P67 phox CGD-AR
NEMO SD EDA-ID LIGADA A SEXO
N-RAS (ALPS4)
P56-lck (SCID)
PERFORINA (SD HEMOFAGOCITICO FAMILIAR)
RAB27 sd GRISCELLII TIPO 3
RECEPT INF GAMMA
RECOMBINASA RAG-1 Síndrome de Omenn/SCID
RECOMBINASA RAG-2 Síndrome de Omenn/SCID
SAP7SH2D1A SD DUNCAN
SBDS SD SHACHMAN-DIA

	STAT3 (SD Hiper IgE)
	STAT5B (IDP con defit crecimiento)
	SINTAXINA-11 (FHL-4)
	TACI (IDVC)
	TAP-1 Síndrome del linfocito desnudo tipo 1
	TAP-2 Síndrome del linfocito desnudo tipo 2
	Tyk-2 (Sd hiper IgE AR)
	UNG (Sd Hiper Ig M AR)
	WASP (sd Wiscott-Aldrich)
	ZAP-70 (IDCS)
<p>Barcelona</p> <p>Hospital Universitari Vall d'Hebron Passeig de la Vall d'Hebron, 119-129, 08035 Barcelona</p> <p>Tel.934 89 30 00</p>	<p style="text-align: center;">Servicio Inmunologia</p> <p>Dr. R Pujol</p> <p>Director División Inmunología</p> <p>Hospital Universitari Vall d'Hebron</p> <p>rpujol@vhebron.net</p>
	Estudi gen ADA
	Estudi gen AIRE
	Estudi gen AK2
	Estudi gen ATM
	Estudi gen BTK
	Estudi gen C5
	Estudi gen CASP8
	Estudi gen CASP10
	Estudi gen CYBB
	Estudi gen DCLRE1C
	Estudi gen F12
	Estudi gen FAS
	Estudi gen GATA2

	Estudi gen IKBKG
	Estudi gen IL12RB1
	Estudi gen IL2RG
	Estudi gen JAK3
	Estudi gen LIG4
	Estudi gen LYST
	Estudi gen MAGT1
	Estudi gen NCF1
	Estudi gen PNP
	Estudi gen PRF1
	Estudi gen RAB27A
	Estudi gen RAG1
	Estudi gen RAG2
	Estudi gen SBDS
	Estudi gen SERPING1
	Estudi gen SH2D1A
	Estudi gen STAT3
	Estudi gen STX11
	Estudi gen STXBP2
	Estudi gen UNC13D
	Estudi gen WAS
	Estudi gen XIAP
ISLAS BALEARES	
Palma (Mallorca) Hospital Universitari Son Espases Ctra Valldemossa, 79. 07010 Palma (Mallorca)	Servicio Inmunología Natalia Martínez Pomar Servicio Inmunología Tel. 871206111 natalia.martinez@ssib.es nuria.matamoros@ssib.es

Tel. 871 205 000	
	<p>Síndrome Hiper IgE. Gen <i>STAT3</i></p> <p>Síndrome Wiskott Aldrich. Gen <i>WAS</i>.</p> <p>Síndrome EDA-ID LIGADA A SEXO. Gen <i>IKBKG</i> (NEMO).</p> <p>Fiebre mediterránea familiar. Gen <i>MEFV</i></p> <p>TRAPS. Gen <i>TNFRSF1A</i></p> <p>Síndrome de hiper IgD. Gen <i>MVK</i></p> <p>Linfocitosis Hemofagocítica Familiar tipo 2. Gen <i>PRF1</i> (PERFORINA)</p> <p>TNFRSF13B TACI. Inmunodeficiencia variable común. Gen <i>TNFRSF13B</i> (TACI)</p>
MADRID	
<p>Madrid</p> <p>Hospital Universitario Gregorio Marañón</p> <p>Doctor Esquerdo 46</p> <p>Madrid</p>	<p>Servicio Inmunología</p> <p>Dr. Juan Jose Rodriguez Molina jrodriguezmo.hgugm@salud.madrid.org Tel. 915868461</p>
	<p>Linfocitosis Hemofagocítica Familiar tipo 2(PR1)</p> <p>Síndrome linfoproliferativo ligado al X(SH2D1A)</p> <p>Síndrome de Hiper IgE(STAT3)</p> <p>Síndrome de Hiper IgM tipo 1(CD40L)</p> <p>Síndrome de Hiper IgM tipo 2(AICDA)</p> <p>Angioedema Hereditario Familiar tipo 3(FXII)</p>
<p>Madrid</p> <p>Universidad Complutense de Madrid</p> <p>Ciudad Universitaria</p> <p>28040 - Madrid</p>	<p>Dr. JR Regueiro</p> <p>Facultad de Medicina</p> <p>Inmunología</p> <p>Tel +34 913941642 / 1640 (lab)</p> <p>Fax +34 913941641</p>

Tel. 913941325	regueiro@med.ucm.es
	Deficiencias de CD3
PAIS VASCO	
Vizcaya Hospital Universitario Cruces Plaza Cruces-Gurutzeta, 12 48903 Barakaldo 946 006 000	Servicio Inmunología Dra A. Arrieta Tel. 94 600 6324 maranzazu.arrietagutierrez@osakidetza.net
	AIRE
	FoxP3
	Déficit de C2 (delección de 28 bp)
ISLAS CANARIAS	
Las Palmas Hospital de Dr. Negrin Barranco de la Ballena s/n 35010 Las Palmas de Gran Canaria	Unidad de Inmunología Planta 5, Bloque Central. Dr. José Carlos Rodríguez Gallego. T. 928449511 y 928 449509 FAX: 928 449293 jrodgal@gobiernodecanarias.org
	IRAK4
	MyD88
	IFNGR1
	IL12RB1
	STAT1
	GATA2