

## **Hospital General Universitario Gregorio Marañón**

### **CARTERA DE SERVICIOS DEL SERVICIO DE INMUNOLOGÍA**

#### **A. Cartera de Servicio Unidad de Inmunología Clínica.**

1. Consultas Externas 4 agendas especializadas para consulta presencia y telemáticas. Diagnóstico y tratamiento de patologías del sistema Inmunológico.
2. Unidad de Inmunodeficiencias Primarias Adultos y Pediátricos:
  - Consulta de Transición de niño al adulto.
3. Hospital de Día polivalente (Inmunología)
  - Administración de Terapia Biológicas
    - Gammaglobulina Intravenosa
    - Gammaglobulina Sub-cutánea
    - Anticuerpos Monoclonales (Anti CD20, Anti TNF, entre otros)
  - Vacunación Anti COVID en Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias
4. Hospitalización (Interconsultas y administración de otras terapias biológicas como Gammaglobulina Hiperinmunes y tratamiento experimentales anti COVID-19 como son anticuerpos monoclonales y otros fármacos de innovación para inmunomodulación).
5. Unidad de Inmunología Clínica (UIC). Patologías del Sistema Inmunológico atendidas en las Consultas Externas e Interconsultas de Hospitalización. (Ver Apéndice 1, Pagina 9).

## **B. Cartera de Servicio del Área Laboratorio Inmunología**

Existen 5 Áreas de Laboratorio Diagnóstico del Servicio de Inmunología que incluyen:

1. AUTOINMUNIDAD
2. INMUNOQUÍMICA
3. INMUNOALERGIA
4. INMUNOLOGIA CELULAR
5. INMUNOGENETICA MOLECULAR

A continuación, se describen las distintas pruebas diagnósticas de las 5 áreas mencionadas:

<b>CATÁLOGO GRUPO DE TRABAJO: LABORATORIO INMUNOLOGIA</b>	
<b>1. AREA AUTOINMUNIDAD PRUEBAS ESPECIFICAS</b>	
<b>1.1 AUTOANTICUERPOS DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTEMICAS (Lupus Eritematoso Sistémico, Artritis Reumatoide, Polimiositis, Enfermedades Sistémicas del Tejido Conectivo, Esclerodermia y Síndrome de CREST)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PÉPTIDO CÍCLICO CITRULINADO
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-NUCLEARES (Screening e IFA)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-dsDNA
AUTOINMUNIDAD	SCREENING AUTOANTICUERPOS ANTI-ANTÍGENOS EXTRAÍBLES DEL NÚCLEO SCREENING (ENA)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RO52
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RO60
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-LA/SSB
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RNP (RNP70, RNPA, RNPC)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SM (SmB y SmD)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-CENTRÓMERO
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-JO1
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PM-Scl
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MI2
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-KU
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PROTEÍNA P RIBOSOMAL
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-HISTONAS
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PCNA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SCL70 (Topoisomerasa I)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-FIBRILARINA (U3RNP)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RNA POLIMERASA III
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PL7
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PL12
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-EJ
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SRP54
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MDA5
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-TIF1g
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-HMGCR
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SAE1/2
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-NXP2

<b>1.2 AUTOANTICUERPOS DE ENFERMEDAD CELIACA Y OTRAS PATOLOGIAS AUTOINMUNES DEL APARATO DIGESTIVO Y DEL HIGADO (Hepatitis Autoinmune, Anemia Perniciosa con Déficit de B12, Cirrosis Biliar Primaria, Enfermedad Inflamatoria intestinal)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MUSCULO LISO (F-ACTINA)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MITOCONDRIALES
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-LKM
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-LC1
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SLA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SP100
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-GP210
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-CELULAS PARIETALES GASTRICAS
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-FACTOR INTRINSECO
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-TRANSGLUTAMINASA IGA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-TRANSGLUTAMINASA IGG
AUTOINMUNIDAD	ANTICUERPOS ANTI-PÉPTIDO DEAMIDADO DE GLIADINA IGG
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-ENDOMISIO IGA
<b>1.3 AUTOANTICUERPOS DE DIABETES Y OTRAS ENDOCRINOPATÍAS AUTOINMUNES (Diabetes Insulinorresistente, Tiroiditis Autoinmune, Hipotiroidismo Autoinmune, Addison, Síndrome Poliglandular)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-TIROGLOBULINA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MICROSOMALES TIROIDEOS (TPO)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-GAD65
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-IA2
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-INSULINA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-ZNT8
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS POLIGLANDULARES: ANTI-ADRENALES
<b>1.4 AUTOANTICUERPOS DE VASCULITIS Y SÍNDROMES RENO-PULMONARES (Vasculitis sistémicas, Vasculitis asociadas a Síndromes Autoinmunes, Síndrome de Wegener, Enfermedad de Goodpasture)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-CITOPLASMA DE NEUTROFILOS (ANCAS)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MIELOPEROXIDASA (MPO)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-PROTEINASA 3 (PR3)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MEMBRANA BASAL GLOMERULAR (MBG)
<b>1.5 AUTOANTICUERPOS ANTIFOSFOLÍPIDO (Síndrome Antifosfolípido, Trombosis vasculares, Abortos de repetición y Uveítis de repetición de causa inmunológica)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-CARDIOLIPINA IgG
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-CARDIOLIPINA IgM
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-BETA 2 GLICOPROTEÍNA IgG
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-BETA 2 GLICOPROTEÍNA IgM
<b>1.6 AUTOANTICUERPOS DE DERMOPATÍAS AUTOINMUNES (Dermopatías ampollosas, Pénfigo vulgaris)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MEMBRANA BASAL DERMOEPIDERMICA

AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-SUSTANCIA INTERCELULAR EPIDERMICA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-DESMOGLEINA 1
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-DESMOGLEINA 3
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-BP180
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-BP230
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-ENVOPLAQUINA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-COLÁGENO TIPO VII
<b>1.7 AUTOANTICUERPOS SISTEMA NERVIOSO (Miastenia gravis, Encefalitis autoinmune, Síndromes paraneoplásicos, enfermedades desmielinizantes)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-MUSCULO ESTRIADO
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RECEPTOR DE ACETILCOLINA
AUTOINMUNIDAD	ANTICUERPOS ANTI-QUINASA ESPECIFICA DE MÚSCULO (anti-Musk)
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-GANGLIÓSIDOS IgG/IgM en suero. Especificidades: GM1, GM2, GM3, GD1a, GD1b, GT1b, GQ1b.
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-AQP4 Y ANTI-MOG en suero y líquido cefalorraquídeo.
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS en suero y líquido cefalorraquídeo. Especificidades: amfifisina, CV2, PNMA2 (Ma2/Ta), Ri, Yo, Hu, recoverina, SOX1, titina, Zic4, GAD65, Tr (DNER).
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-IgLON5 en suero y líquido cefalorraquídeo
<b>1.8 OTROS AUTOANTICUERPOS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-IgA
AUTOINMUNIDAD	AUTOANTICUERPOS ANTI-RECEPTOR DE LA FOSFOLIPASA A2

<b>CATÁLOGO GRUPO DE TRABAJO: LABORATORIO INMUNOLOGIA</b>	
<b>2. AREA INMUNOQUÍMICA PRUEBAS ESPECIFICAS</b>	
<b>2.1 INMUNIDAD HUMORAL (Inmunodeficiencias Primarias, Inmunodeficiencias Secundarias, Gammopatías mono y oligoclonales, Neoplasias Linfoides)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA G SÉRICA
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA A SÉRICA
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA M SÉRICA
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS KAPPA TOTALES EN SUERO
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS LAMBDA TOTALES EN SUERO
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA G EN LCR
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA A EN LCR
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA M EN LCR
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS KAPPA LIBRES EN SUERO
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS LAMBDA LIBRES EN SUERO
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS KAPPA LIBRES EN ORINA
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS LAMBDA LIBRES EN ORINA
INMUNOQUIMICA	CADENAS LIGERAS KAPPA LIBRES EN LCR
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA A SECRETORA EN FLUIDOS
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA D SÉRICA
INMUNOQUIMICA	INMUNOGLOBULINA G SUBCLASES (IGG1, IGG2, IGG3, IGG4)
INMUNOQUIMICA	RESPUESTA ESPECIFICA A VACUNAS (NEUMOCOCO, TOXOIDE TETÁNICO)

<b>2.2 ANALISIS ELECTROFORÉTICOS DE INMUNOGLOBULINAS (Gammapatías mono y oligoclonales. Neoplasias linfoides. Esclerosis Múltiple)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOQUIMICA	ESPECTRO ELECTROFORETICO EN SUERO
INMUNOQUIMICA	INMUNOELECTROFORESIS EN SUERO
INMUNOQUIMICA	INMUNOELECTROFORESIS EN ORINA
INMUNOQUIMICA	BANDAS OLIGOCLONALES EN LCR
INMUNOQUIMICA	INMUNOELECTROFORESIS EN CRIOPRECIPITADO
<b>2.3 MARCADORES SÉRICOS DE RESPUESTA INFLAMATORIA EN PATOLOGIAS CRÓNICAS SISTÉMICAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOQUIMICA	FACTOR REUMATOIDE
INMUNOQUIMICA	PROTEINA C REACTIVA
INMUNOQUIMICA	ASLO (ANTICUERPOS ANTIESTREPTOLISINA O)
INMUNOQUIMICA	CRIOGLOBULINAS
INMUNOQUIMICA	INMUNOCOMPLEJOS CIRCULANTES
<b>2.4 ESTUDIO DEL SISTEMA DEL COMPLEMENTO (Enfermedades mediadas por complejos inmunes, Microangiopatías Trombóticas, Glomerulopatías. Inmunodeficiencias)</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO C3
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO C4
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO PROPERDINA / FACTOR B
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO C1q
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO ENSAYO FUNCIONAL VÍA CLASICA (CH50)
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO C1 INHIBIDOR CUANTIFICACIÓN
INMUNOQUIMICA	COMPLEMENTO C1 INHIBIDOR FUNCIONALIDAD

<b>CATÁLOGO GRUPO DE TRABAJO: LABORATORIO INMUNOLOGIA</b>	
<b>3. INMUNOALERGIA PRUEBAS ESPECIFICAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOALERGIA	INMUNOGLOBULINA E TOTAL
INMUNOALERGIA	INMUNOGLOBULINA E ESPECÍFICA A MÚLTIPLES ALERGENOS (alimentos, pólenes, medicamentos, tóxicos ocupacionales, animales, mohos, ácaros, parásitos,
INMUNOALERGIA	INMUNOGLOBULINA G ESPECÍFICA (hongos, plumas y excrementos)
INMUNOALERGIA	INMUNOGLOBULINA G4 ESPECÍFICA (Venenos de insectos, leche de vaca, clara y yema de huevo)
INMUNOALERGIA	TRIPTASA SÉRICA
INMUNOALERGIA	MICROARRAY INMUNOGLOBULINA E ESPECÍFICA (ISAC)
INMUNOALERGIA	CAP INHIBICIÓN INMUNOGLOBULINA E ESPECÍFICA A VÉSPULA Y POLISTES

<b>CATÁLOGO GRUPO DE TRABAJO: LABORATORIO INMUNOLOGIA</b>	
<b>4. INMUNOLOGIA CELULAR PRUEBAS ESPECIFICAS</b>	
<b>4.1 CUANTIFICACIÓN DE SUBPOBLACIONES LINFOCITARIAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	LINFOCITOS T CD8 (VALOR ABS Y/O PORCENTUAL)
INMUNOLOGÍA CELULAR	LINFOCITOS T CD3 (VALOR ABS Y/O PORCENTUAL)
INMUNOLOGÍA CELULAR	LINFOCITOS NK CD56 (VALOR ABS Y/O PORCENTUAL)
INMUNOLOGÍA CELULAR	LINFOCITOS B CD19 (VALOR ABS Y/O PORCENTUAL)
INMUNOLOGÍA CELULAR	LINFOCITOS T ACTIVADOS (CD25+/DR+)
INMUNOLOGÍA CELULAR	FENOTIPO DE LINFOCITOS INTESTINALES INTRAEPITELIALES
INMUNOLOGÍA CELULAR	FENOTIPO DE MEMORIA DE LINFOCITOS B
INMUNOLOGÍA CELULAR	FENOTIPO DE MEMORIA DE LINFOCITOS T
<b>4.2 ESTUDIO FUNCIONAL DE LINFOCITOS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	PROLIFERACION LINFOCITARIA EN RESPUESTA A MITÓGENOS (ANTIGENOS, ANTICUERPOS MONOCLONALES, CITOCINAS, IONÓFOROS, LECTINAS)
INMUNOLOGÍA CELULAR	MEMORIA CELULAR T ESPECIFICA ANTIGENOS VIRALES (SARS COV2, CMV entre otros.)
INMUNOLOGÍA CELULAR	CITOTOXICIDAD NK
<b>4.3 EXPRESIÓN DE RECEPTORES Y MEDIADORES INMUNOLÓGICOS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	EXPRESIÓN INTRACELULAR DE PERFORINA
INMUNOLOGÍA CELULAR	EXPRESION DE MOLECULAS DE ADHESIÓN
<b>4.4 ESTUDIO FUNCIONAL DE LA FUNCION DE GRANULOCITOS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	FAGOCITOSIS
INMUNOLOGÍA CELULAR	EXPLOSION METABOLICA EN NEUTROFILOS (BURST TEST);
<b>4.5 DIAGNOSTICO DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	DIAGNOSTICO INMUNOLOGICO DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
INMUNOLOGÍA CELULAR	DIAGNÓSTICO DE LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCITICA
INMUNOLOGÍA CELULAR	DIAGNOSTICO DE SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE

INMUNOLOGÍA CELULAR	DIAGNOSTICO DE SÍNDROME HIPER-IgM
<b>4.6 CITOQUINAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
INMUNOLOGÍA CELULAR	PERFIL CART (IL6, IL1b, IL15, GM-CSF)
INMUNOLOGÍA CELULAR	PERFIL HLH (CD25s, IL18, IFNg, TNFa)
INMUNOLOGÍA CELULAR	PERFIL COVID19 (IL6, IL8, IL1b, TNFa)

<b>CATÁLOGO GRUPO DE TRABAJO: LABORATORIO INMUNOLOGIA</b>	
<b>5. AREA INMUNOGENETICA MOLECULAR</b>	
<b>5.1. ESTUDIOS DE CLONALIDAD</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
GENETICA MOLECULAR	REORDENAMIENTO DE GENES DE INMUNOGLOBULINAS
GENETICA MOLECULAR	REORDENAMIENTO DE GENES DEL TCR
<b>5.2 PRUEBAS GENÉTICAS PARA INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
GENETICA MOLECULAR	ESTUDIO NGS EXOMA CLÍNICO (6380 GENES) con FILTRO DE 305 GENES ASOCIADOS A ERRORES INNATOS DE LA INMUNIDAD
GENETICA MOLECULAR	ESTUDIO NGS PANEL 200 GENES INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
GENETICA MOLECULAR	ESTUDIOS GENÉTICOS POR SECUENCIACIÓN SANGER DE SEGREGACIÓN FAMILIAR Y PARA ESTUDIO DE GENES CONCRETOS (PREVIA SOLICITUD)
<b>5.3 PRUEBAS HISTOCOMPATIBILIDAD</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
GENETICA MOLECULAR	HLA B-27
GENETICA MOLECULAR	HLA-B57
<b>5.4 OTROS ESTUDIOS INMUNOGENÉTICOS</b>	
<b>LABORATORIO</b>	<b>DETERMINACIÓN</b>
GENETICA MOLECULAR	ALFA-TRIPTASEMIA HEREDITARIA

## APENDICE 1. Unidad de Inmunología Clínica (UIC). Patologías del Sistema Inmunológico atendidas en las Consultas Externas.

### 1. Inmunodeficiencias

#### 1.1 Inmunodeficiencias Primarias

- Deficiencias de Anticuerpos  
Agammaglobulinemia: Deficiencia de Btk (Enfermedad de Bruton) y otros defectos moleculares  
Timoma con inmunodeficiencia  
Inmunodeficiencia Común Variable  
Síndrome de hiper IgM  
Deficiencia de cadena pesada de Ig; Deficiencia de cadena K  
Deficiencia de Subclases IgG  
Deficiencia de IgA asociada a deficiencia de subclases de IgG  
Deficiencia selectiva de IgA  
Deficiencia de producción de anticuerpos  
Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
- Deficiencia Combinada de Linfocitos T y Linfocitos B (LT Y LB)  
Inmunodeficiencia severa combinada (SCID) T-B+: Deficiencia de gamma c; JAK3; IL7Ralfa; CD45; CD3 delta,épsilon, zeta  
Inmunodeficiencia severa combinada (SCID) T-B- : Deficiencia de ADA; RAG1/2; Artemis; Disgenesia reticular  
Síndrome de Omen  
Deficiencia de DNA Ligasa IV  
Deficiencia de Cernunnos  
Deficiencia de PNP (Fosforilasa de Nucleósidos de Purina)  
Deficiencia de MHC clase II  
Deficiencia de CD3 gamma  
Deficiencia de CD8  
Deficiencia de ZAP-70  
Deficiencia de canales de Ca<sup>++</sup>  
Deficiencia de MHC clase I (TAP1/2)  
Deficiencia de WHN (Winged Helix Nude)  
Deficiencia de CD25  
Deficiencia de STAT5b
- Otros Síndromes de Inmunodeficiencias  
Síndrome hiper-IgE  
Síndrome Wiskott-Aldrich  
Síndrome de DiGeorge  
Ataxia-telangectasia  
Síndrome ataxia-like  
Síndrome de Bloom  
Síndrome Nijmegen *breakage* y otros Síndromes  
Inmunodeficiencias con hipopigmentación (Síndrome Chediak-Higashi, Síndrome Griscelli)  
Linfocitosis hemofagocítica familiar  
Síndrome linfoproliferativo ligado a X

- Síndromes con fenómenos Autoinmunes  
Síndromes linfoproliferativos autoinmunes (ALPS)  
IPEX (Disfunción inmune, Poliendocrinopatías, Enteropatía ligada al X)
- Defectos en la inmunidad innata  
Deficiencia de receptor de Il-1 asociado a Kinasa 4 (IRAK4)  
Síndrome WHIM (Verrugas, Hipogammaglobulinemia, Infecciones, Mielocatexis)  
Displasia ectodermal anhidrótica con inmunodeficiencia
- Deficiencia de complemento  
Deficiencia de C1q, C1r, C1s  
Deficiencia de C4  
Deficiencia de C2  
Deficiencia de C3  
Deficiencia de C1 inhibidor  
Otras deficiencias de complemento
- Defectos congénitos en número de fagocitos y/o función  
Enfermedad Granulomatosa Crónica  
Síndrome de Papillon Lefevre  
Deficiencia de receptor de IFN gamma  
Inmunodeficiencia de LAD 1, 2 y 3.
- Enfermedades Autoinflamatorias  
Fiebre Mediterránea Familiar  
Síndrome periódico asociado al receptor de TNF (TRAPs)  
Síndrome de hiper-IgD  
Otros Síndromes

## 1.2 Inmunodeficiencias Secundarias

- Síndromes Linfoproliferativos  
Hipogammaglobulinemia asociada a Leucemias  
Hipogammaglobulinemia asociada a Linfomas
- Trasplante de órganos  
Hipogammaglobulinemia post-trasplante cardiaco  
Deficiencia de formación de anticuerpos específicos post-trasplante cardiaco  
Hipogammaglobulinemia post-trasplante de otros órganos sólidos
- Terapias inmunosupresoras y/o terapias biológicas (Anticuerpo monoclonal anti-CD20, anti-TNF y otras) en:  
Enfermedades autoinmunes /inflamatorias crónicas  
Asma bronquial  
EPOC
- Patologías crónicas infecciosas (VIH, CMV, EBV, otros virus grupo herpes y otros patógenos)  
VIH, CMV, EBV y otros virus del grupo herpes

## **2. Enfermedades Autoinmunes e Inflammatorias Crónicas**

Síndrome de anticuerpos antifosfolípidos  
Uveítis recurrente  
Síndrome Lupus-*like*  
Síndrome Poliglandular Autoinmune  
Polimiositis y dermatopolimiositis refractaria a tratamiento convencional  
Pénfigo refractario a tratamiento convencional  
Enfermedad de Raynaud  
Enfermedad tiroidea autoinmune  
Vasculitis sistémicas  
Enfermedad de Behçet  
Enfermedad Celiaca asociadas a otras alteraciones inmunológicas  
Esclerosis Múltiple asociada a otras alteraciones inmunológicas  
Sarcoidosis refractaria a tratamiento convencional  
Enfermedad autoinmune del oído interno

## **3. Patología Reproductiva de Causa Inmunológica**

Síndrome antifosfolípido obstétrico  
Aborto recurrente asociado a expansión de células NK  
Aborto recurrente de causa aloinmune  
Aborto recurrente asociado a otras alteraciones de autoinmunidad  
Infertilidad de causa inmunológica

## **4. Enfermedades por Reacciones de Hipersensibilidad**

Angioedema refractario a terapia convencional  
Urticaria crónica hipocomplementémica  
Dermatitis atópica severa refractaria a terapia convencional

## **5. Síndromes Linfoproliferativos y Expansiones Celulares**

Expansión de células LGL/NK  
Gammapatía monoclonal de significado incierto  
Expansiones clonales linfocitarias (TCR, IgH)  
Síndrome de Schnitzler (urticaria crónica asociada a gammapatía monoclonal)

## **6. Trasplantes**

Hipersensibilización por anticuerpos citotóxicos en trasplante cardiaco  
Hipersensibilización por anticuerpos citotóxicos en otros trasplantes de órgano sólido

## 7. Patología miscelánea asociada con alteraciones inmunológicas

Infecciones recurrentes o graves asociadas a una alteración de inmunidad:(Inf.ORL, Neumonías, Bronquiectasias, ITU, Absceso, Forunculosis, Osteomielitis...)

Alteraciones clínicas con sospecha de enfermedad de base inmunológica (neuritis óptica, trombosis arterial/venosa retina, aftas orales recurrentes

Leucopenia crónica de posible origen inmunológico

Linfocitosis crónica de posible origen inmunológico

Reacciones autoinmune no filiadas

Hipergammaglobulinemia

Elevación persistente de reactantes de fase aguda

Inversión del cociente CD4/CD8

Crioglobulinemia