PANEL DE ENFERMEDADES – INMUNOLOGÍA

Inmunodeficiencias

- Inmunodeficiencia combinada severa
- Inmunodeficiencia combinada severa por déficit de ADA
- Inmunodeficiencia combinada primaria (ICP)
- Agammaglobulinemia e Hipogammaglobulinemia
- Inmunodeficiencia común variable (IDCV)
- Síndrome de hiper-IgE, incluyendo el Síndrome de Netherton
- Síndrome de hiper-IgM
- Síndrome Wiskott-Aldrich
- Síndrome de PI3K-delta activada (SPDA)
- Síndrome de WHIM
- Enfermedad Granulomatosa Crónica
- Linfohistiocitosis hemofagocítica hereditaria, tipo II
- Síndrome de Chediak-Higashi
- Enfermedad BENTA
- Neutropenia congénita grave
- Deficiencias del complejo MCHC, clase I y II

Enfermedades autoinflamatorias

- Fiebre mediterránea familiar
- Fiebre periódica asociada a receptores de TNF (TRAPS)
- Síndromes periódicos asociado a la criopirina (CAPS)
- Síndrome de hiper-IgD y fiebre periódica (HIDS)
- Síndrome Aicardi-Goutieres
- Síndrome de Singleton-Merten
- Síndrome PLAID/ APLAID
- Autoinflamación con artritis y disqueratosis,
- Síndrome CANDLE
- SAVI (vasculopatía de comienzo infantil asociada a STING)
- Síndrome de PAPA
- Síndrome de Majeed
- Psoriasis pustulosa mediada por CARD-14 (CAMPS)
- Déficit USP18 (pseudo-TORCH syndrome)

Enfermedades autoinmunes

- Lupus eritematoso sistémico
- Enfermedad inflamatoria intestinal: Enfermedad de Crohn y colitis ulcerosa
- Poliendocrinopatía autoinmune de tipo 1 (APS-1)
- Trastornos autoinmunes tiroideos: Enfermedad de Hashimoto
- Artritis Reumatoide
- Síndrome Sjögren
- Anemia hemolítica autoinmunitaria
- Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS)
- Susceptibilidad a múltiples enfermedades autoinmunes asociadas con vitíligo 1.
- Deficiencia del antagonista del receptor de IL-36 (DITRA)

Otras enfermedades asociadas

- Alzheimer familiar (de inicio temprano)
- Leucemia mieloide crónica
- Leucemia Linfocítica Crónica
- Espondiloencondrodisplasia con desregulación inmune
- Retinitis pigmentosa con microcitosis eritrocitaria
- Angiopatía amiloide cerebral
- Degeneración de la mácula relacionada con la edad
- Síndrome de Sézary
- Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I,II, III, IV, VII, VIIb, cardiaco-valvular
- Deficiencias del sistema del complemento (C1QA y otras)
- Linfomas no Hodgkin
- Diabetes tipo I
- Artritis reumatoide
- Psoriasis y artritis psoriásica
- Uveitis
- Papilomatosis respiratoria juvenil recurrente congénita
- Síndrome urémico hemolítico atípico (aHUS)

* En este panel sólo se detectan variantes en la región codificante del genoma. Todas las enfermedades listadas tienen varios componentes genéticos en esta región exónica.

* Si hay alguna enfermedad que no encuentra en el listado, consúltenos para ver si se puede incluir en el panel.