

Panel INMUNO-GD®

¿Qué es?

El Panel INMUNO GD® es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para la detección de variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas responsables de inmunodeficiencias primarias (errores innatos de la inmunidad, IID) y trastornos autoinflamatorios o de disregulación inmune.

Objetivo

Identificar causas genéticas monogénicas de inmunodeficiencia primaria en pacientes con infecciones graves, recurrentes, inusuales o por gérmenes oportunistas.

Determinar alteraciones asociadas a síndromes de disregulación inmune, como autoinmunidad, citopenias, linfoproliferación o hiperinflamación.

Apoiar la estratificación diagnóstica, el pronóstico y, cuando aplica, intervenciones específicas o dirigidas:

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.

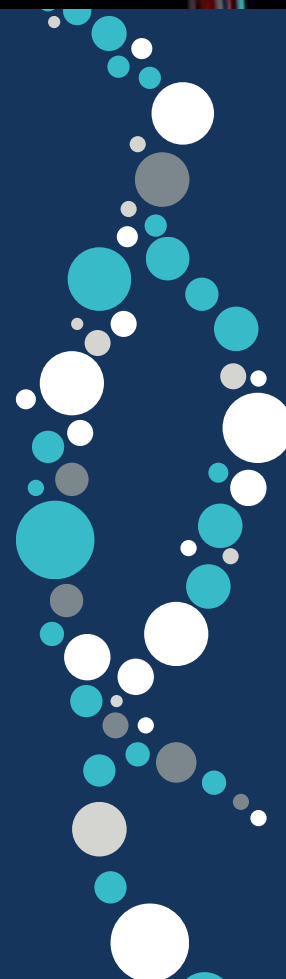
Nota: No es un HLA-typing.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Infecciones recurrentes o graves (bacterianas, virales, micóticas u oportunistas), especialmente de vías respiratorias, digestivas o del SNC.

- Neutropenias, linfopenias o citopenias persistentes sin causa secundaria evidente.
- Hiper IgM, hipogammaglobulinemia o déficit selectivo de subclases de inmunoglobulinas.
- Autoinmunidad y/o autoinflamación (anemia hemolítica autoinmune, lupus temprano, enteropatías autoinmunes, fiebre periódica, sarcoidosis-like, erupciones neutrofilicas).
- Síndromes combinados o multisistémicos: dermatitis-inmunodeficiencia (WAS, DOCK8, FERMT1), disqueratosis, telomeropatías (ACD, DKC1, RTEL1, TINF2), síndromes de reparación del ADN (ATM, NBN, MRE11, LIG4).
- Susceptibilidad a micobacterias o virus (IFN- γ / IL-12 eje, TLR3, STAT1, IRF7, IFNAR1/2).
- Síndromes linfoproliferativos o hiperactivación inmune, como HLH familiar (PRF1, UNC13D, STXBP2, XIAP, RAB27A).
- Antecedentes heredofamiliares con datos de inmunodeficiencia



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en enfermedades con manifestaciones hematológicas y asociados.

Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.

Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.

Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo

La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.

No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.

Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.

VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.

Tubo: EDTA (tapa lila).

Volumen: 5 mL en adultos.

Ayuno: no requerido.

Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

ACD; ACP5; ACTB; ADA; ADA2; ADAM17; ADAR; AICDA; AIRE; AK2; ALG6; ANGPT1; ANKZF1; AP3B1; AP3D1; ARHGEF1; ARM4; ARPC1B; ASAH1; ATM; ATP6AP1; B2M; BACH2; BCL10; BCL11B; BLM; BLNK; BLOC1S3; BLOC1S6; BTK; C17ORF62; C1QA; C1QB; C1QC; C1S; C2; C3; C5; C6; C7; C8A; C8B; C9; CARD11; CARD14; CARD8; CARD9; CARMIL2; CASP10; CASP8; CBL; CCB1; CCDC103; CCDC114; CCDC151; CCDC39; CCDC40; CCDC65; CCNO; CD19; CD247; CD27; CD3D; CD3E; CD3G; CD40; CD40LG; CD46; CD55; CD59; CD79A; CD79B; CD81; CD8A; CDC42; CDCA7; CEBPE; C21orf59; CFB; CFD; CFH; CFI; CFP; CFTR; CHD7; CIB1; CIITA; CLCN7; CLPB; COL7A1; COPA; CORO1A; CR2; CSF2RA; CSF2RB; CSF3R; CTC1; CTLA4; CTPS1; CTSC; CXCR2; CXCR4; CYBA; CYBB; CYP27A1; DCLRE1C; DDX58; DEF6; DGAT1; DGKE; DIAPH1; DKC1; DNAAF1; DNAAF2; DNAAF3; DNAAF4; DNAAF5; DNAH11; DNAH5; DNAI1; DNAI2; DNAJC21; DNAL1; DNASE1L3; DNASE2; DNMT3B; DOCK2; DOCK8; DRC1; DSG1; DTNBP1; DUOX2; EFL1; EIF2AK3; ELANE; EPG5; ERBIN; ERCC2; ERCC3; ERCC6L2; EXTL3; FADD; FANCA; FANCB; FANCE; FANCF; FANCI; FANCL; FAS; FASLG; FAT4; FCHO1; FERMT1; FERMT3; FGA; FGB; FGG; FOXI3; FOXN1; FOXP3; FPR1; G6PC; G6PC3; G6PD; GATA2; GF11; GINS1; GTF2E2; GTF2H5; GUCY2C; HAX1; HELLS; HMOX1; HPS1; HPS3; HPS4; HPS5; HPS6; HTRA2; HYDIN; HYOU1; ICOS; ICOSLG; IFIH1; IFNAR1; IFNAR2; IFNGR1; IFNGR2; IGLL1; IKKBK; IKKKG; IKZF1; IL10; IL10RA; IL10RB; IL12B; IL12RB1; IL12RB2; IL17F; IL17RA; IL17RC; IL1RN; IL21; IL21R; IL23R; IL2RA; IL2RB; IL2RG; IL36RN; IL6R; IL6ST; IL7R; IRAK4; IRF2BP2; IRF4; IRF7; IRF8; IRF9; ISG15; ITCH; ITGAM; ITGB2; ITK; JAGN1; JAK1; JAK3; KAT6A; KDM6A; KMT2A; KMT2D; KRAS; LAMTOR2; LAT; LCK; LCT; LIG1; LIG4; LIPA; LPIN2; LRBA; LRRC6; LRRC8A; LYN; LYST; MAGT1; MALT1; MAP3K14; MCM4; MEFV; MKL1; MOGS; MPLKIP; MS4A1; MSN; MTHFD1; MVK; MYD88; MYO5B; MYSM1; NBAS; NBN; NCF1; NCF2; NCF4; NCSTN; NEUROG3; NFAT5; NFE2L2; NFKB1; NFKB2; NFKBIA; NHEJ1; NHP2; NLRC4; NLRP1; NLRP12; NLRP3; NME8; NOD2; NOP10; NRAS; NSMCE3; OAS1; OFD1; ORAI1; OSTM1; OTULIN; PARN; PAX1; PEPD; PGM3; PIK3CD; PIK3R1; PLCG2; PMM2; PNP; POLR3A; POLA1; POLD1; POLE; POLE2; POMP; PRF1; PRKCD; PRKDC; PSENEN; PSMA3; PSMB4; PSMB8; PSMG2; PSTPIP1; PTPRC; RAB27A; RAC2; RAG1; RAG2; RANBP2; RASGRP1; RBCK1; RELA; RELB; RFX5; RFXANK; RFXAP; RHOH; RIPK1; RMRP; RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; RNF113A; RNF168; RNF31; RNU4ATAC; RORC; RPSA; RSPH1; RSPH4A; RSPH9; RTEL1; SAMD9; SAMD9L; SAMHD1; SAR1B; SBDS; SCO2; SEC61A1; SEMA3E; SERPING1; SH2D1A; SH3BP2; SH3KBP1; SI; SIAE; SKIV2L; SLC26A3; SLC29A3; SLC35C1; SLC37A4; SLC39A7; SLC46A1; SLC5A1; SLC7A7; SLC9A3; SLX4; SMARCA1; SMARCD2; SNX10; SP110; SPAG1; SPINK5; SPINT2; SPPL2A; SRP54; SRP72; STAT1; STAT2; STAT3; STAT4; STAT5B; STIM1; STK4; STN1; STX11; STX3; STXBP2; TAOK2; TAP1; TAP2; TAPBP; TAZ; TBX1; TCF3; TCIRG1; TCN2; TERC; TERT; TFRC; TGFB1; TGFB1R1; TGFB2R2; THBD; TICAM1; TIMM50; TINF2; TLR3; TMC6; TMC8; TMEM173; TNFAIP3; TNFRSF11A; TNFRSF13B; TNFRSF13C; TNFRSF1A; TNFRSF4; TNFRSF6B; TNFRSF9; TNFSF11; TNFSF12; TONSL; TOP2B; TP63; TPP2; TRAF3; TRAF3IP2; TREX1; TRNT1; TTC37; TTC7A; TYK2; UNC13D; UNC45A; UNC93B1; UNG; USB1; VAV1; VPS13B; VPS45; WAS; WDR1; WIPF1; WRAP53; XIAP; ZAP70; ZBTB24; ZCCHC8; ZMYND10; ZNF341.

Acreditaciones