

**Annex 1. Malalties incloses en les diferents subàrees identificades en l'àrea d'immunodeficiències primàries (dins del grup temàtic de la XUEC en malalties immunitàries)**

Nom subàrea	Nom malaltia minoritària
1. Immunodeficiències combinades	Deficiència d'adenosina-desaminasa (ADA) Deficiència de BCL10 Deficiència de CARD11 Deficiència de CD3d Deficiència de CD3e Deficiència de CD3g Deficiència de CD3z Deficiència de CD40 Deficiència de CD40L Deficiència de CD45 (PTPRC) Deficiència de CD8 Immunodeficiència combinada de Cernunnos Immunodeficiència combinada amb causa genètica desconeguda o no registrada Deficiència de coronina-1A Deficiència de CTPS1 Deficiència de DCLRE1C (Artemis) Deficiència de DNA-ligasa I Deficiència de DNA-ligasa IV Deficiència de DNA-PKcs Deficiència de DOCK8 Deficiència de cadena gamma (IL-2RG) Deficiència d'IKBKB Deficiència d'IL-21R Deficiència d'IL-7Ra Deficiència de JAK3 Deficiència d'LCK Deficiència de MAGT1 Deficiència de MALT1 Deficiència d'MHC de classe I Deficiència d'MHC de classe II Deficiència d'MST1 (STK4) Síndrome d'Omenn Deficiència d'OX40 Deficiència de purina-nucleòsid-fosforilasa (PNP) Deficiència de RAG1 Deficiència de RAG2 Disgènesi reticular (deficiència d'AK2) Deficiència de RhoH Tipus desconegut d'immunodeficiència combinada greu (SCID) Deficiència de TCRa Deficiència d'UNC119 Deficiència de ZAP-70
2. Immunodeficiències combinades amb troballes associades o sindròmiques	Ataxiatelangièctasi (ATM) Malaltia similar a l'ataxiatelangièctasi (ATLD) Síndrome de Bloom (BLM) Hipoplàsia cartílag-cabells (RMRP)

	<p>Síndrome de CHARGE (CHD7)          Síndrome de Còmel-Netherton (SPINK5)          Síndrome de DiGeorge (TBX1) (22q11)          Disqueratosi congènita (DKC1, NHP2, NOP10, RTEL1, TERC, TERT, TINF2)          Síndrome de FILS (POLE1)          Malaltia venooclusiva hepàtica amb immunodeficiència (VODI) (SP110)          Síndrome d'hiper-IgE AD STAT3          Síndrome d'hiper-IgE AR          Deficiència d'IKAROS          Immunodeficiència amb inestabilitat centromèrica i anomalies facials (ICF)          Immunodeficiència amb atrèsies intestinals múltiples          Deficiència d'MCM4          Deficiència d'MTHFD1          Síndrome de ruptura de Nijmegen          Deficiència d'ORAI-1          Deficiència de PMS2          Deficiència d'RNF168          Síndrome de Schimke (SMARCA1)          Deficiència d'SLC46A1          Deficiència d'STAT5b          Deficiència d'STIM1          Deficiència de TCN2          Deficiència de Tyk2          Deficiència del factor de transcripció d'hèlix alada (FOXN1)          Deficiència de WIP (WIPF1)          Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS)</p>
<p>3. Deficiències predominantment d'anticossos</p>	<p>PI3K-delta activat (PIK3CD)          Agammaglobulinèmia de causa desconeguda o defecte genètic no registrat          Deficiència de l'AID (AICDA)          Deficiència del receptor BAFF (TNFRSF13C)          Deficiència de BLNK (BLNK)          Deficiència de BTK (BTK)          Deficiència de CD19          Deficiència de CD20          Deficiència de CD21          Deficiència de CD81          Trastorns d'immunodeficiència comuna variable          Deficiència del factor de transcripció E47          Hiper-IgM de causa desconeguda o no registrada          Hipogammaglobulinèmia de causa desconeguda o defecte genètic no registrat          Deficiència d'ICOS          Mutacions i deleccions de la cadena pesant Ig          Deficiència d'IgA (CD79A)          Deficiència d'IgA amb subclasse IgG          Deficiència d'IgB (CD79B)          Deficiència aïllada de la subclasse d'IgG          Deficiència de la cadena k          Deficiència d'I5          Deficiència d'LRBA          Deficiència de la cadena pesant m          Mielodisplàsia amb hipogammaglobulinèmia (monosomia 7, trisomia 8 o DKC)</p>

	<p>Deficiència d'NFKB2</p> <p>Deficiència de PI3KR1</p> <p>PRKC δ (PRKDC)</p> <p>Deficiència selectiva d'IgA</p> <p>Insuficiència específica d'anticossos amb concentracions normals d'Ig i nombres normals de limfòcits B</p> <p>Deficiència de TACI (TNFRSF13B)</p> <p>Immunodeficiència amb timoma</p> <p>Hipogammaglobulinèmia transitòria de la infància amb nombres normals de limfòcits B</p> <p>Deficiència de TWEAK</p> <p>Deficiència d'UNG</p> <p>Síndrome WHIM (berrugues, hipogammaglobulinèmia, infeccions i mielocatexi) (CXCR4 GOF)</p>
<p>4. Malalties per desregulació immunitària</p>	<p>Deficiència d'ADAR1, AGS6</p> <p>Síndrome limfoproliferativa autoimmunitària (SLPA) amb causa genètica desconeguda o no registrada</p> <p>Síndrome limfoproliferativa autoimmunitària (SLPA)-caspasa 8</p> <p>Síndrome limfoproliferativa autoimmunitària (SLPA)-caspasa 10</p> <p>Síndrome limfoproliferativa autoimmunitària (SLPA)-FAS</p> <p>Síndrome limfoproliferativa autoimmunitària (SLPA)-FASLG</p> <p>APECED (APS-1), poliendocrinopatia autoimmunitària amb candidosi i distròfia ectodèrmica (AIRE)</p> <p>Mutacions de guany de funció de CARD11</p> <p>Deficiència de CD25 (IL2RA)</p> <p>Deficiència de CD27</p> <p>Síndrome de Chédiak-Higashi (LYST)</p> <p>Deficiència de FADD</p> <p>Síndrome de Griscelli tipus 2 (RAB27A)</p> <p>Síndrome de Hermansky-Pudlak tipus 2 (AP3B1)</p> <p>Limfohistiocitosi hemofagocítica (HLH) amb causa genètica desconeguda o no registrada</p> <p>Deficiència d'IL-10</p> <p>Deficiència d'IL-10Ra (IL10RA)</p> <p>Deficiència d'IL-10Rb (IL10RB)</p> <p>Desregulació immunitària amb autoimmunitat deguda a causes incertes o no registrades</p> <p>Síndrome d'IPEX (FOXP3)</p> <p>Deficiència d'ITCH</p> <p>Deficiència d'ITK</p> <p>Deficiència de perforina (FHL2) (PRF1)</p> <p>Deficiència de PRKC-delta</p> <p>Deficiència d'RNASEH2A, AGS4</p> <p>Deficiència d'RNASEH2B, AGS2</p> <p>Deficiència d'RNASEH2C, AGS3</p> <p>Deficiència d'SAMHD1, AGS5</p> <p>Deficiència d'SH2D1A (XLP1)</p> <p>Espondiloencondrodisplàsia amb desregulació immunitària (SPENCD) (ACP5)</p> <p>Deficiència d'STXBP2 / Munc18-2 (FHL5)</p> <p>Deficiència de syntaxina 11 (FHL4)</p> <p>Deficiència d'UNC13D / Munc13-4 (FHL3)</p> <p>Deficiència de XIAP (XLP2) (BIRC4)</p>

<p>5. Defectes congènits del nombre de fagòcits, funció o d'ambdós.</p>	<p>Malaltia granulomatosa crònica (CGD) autosòmica recessiva – deficiència de phox p22 (CYBA)</p> <p>Malaltia granulomatosa crònica (CGD) autosòmica recessiva – deficiència de phox p40 (NCF4)</p> <p>Malaltia granulomatosa crònica (CGD) autosòmica recessiva – deficiència de phox p47</p> <p>Malaltia granulomatosa crònica (CGD) autosòmica recessiva – deficiència de phox p67 (NCF2)</p> <p>Malaltia granulomatosa crònica (CGD) de causa genètica incerta</p> <p>Deficiència d'actina beta (ACTB)</p> <p>Síndrome de Barth (TAZ)</p> <p>Síndrome de Clericuzio (pecilodèrmia amb neutropènia)</p> <p>Síndrome de Cohen (VPS13B)</p> <p>Neutropènia cíclica (ELANE)</p> <p>Deficiència de GATA2</p> <p>Malaltia d'emmagatzematge de glicogen tipus Ib</p> <p>Deficiència del receptor d'IFN-g 1 (IFNGR1)</p> <p>Deficiència del receptor d'IFN-g 2 (IFNGR2)</p> <p>Deficiència de la cadena b1 del receptor d'IL-12/IL-23 (IL-12RB1)</p> <p>Deficiència d'IL-12p40 (IL-12B)</p> <p>Deficiència d'IRF8 (forma AR i AD)</p> <p>Deficiència de proteïna similar a ubiquitina ISG15</p> <p>Deficiència d'adhesió leucocitària tipus 1 (LAD1) (ITGB2)</p> <p>Deficiència d'adhesió leucocitària tipus 2 (LAD2)</p> <p>Deficiència d'adhesió leucocitària tipus 3 (LAD3) (FERMT3)</p> <p>Periodontitis juvenil localitzada (FPR1)</p> <p>Neutropènia congènita per causes incertes o no registrades</p> <p>Deficiència de P14 / LAMTOR2</p> <p>Síndrome de Papillon-Lefèvre (CTSC)</p> <p>Proteïnosi alveolar pulmonar</p> <p>Deficiència de Rac 2</p> <p>Deficiència de GFI 1 (SCN2)</p> <p>Malaltia de Kostmann (SCN3) (HAX1)</p> <p>Deficiència de G6PC3 (SCN4)</p> <p>Deficiència d'HH1 (SCN5)</p> <p>Neutropènia congènita greu 1 (ELANE)</p> <p>Síndrome de Shwachman-Diamond (SBDS)</p> <p>Deficiència de grànuls específics (CEBPE)</p> <p>Deficiència de STAT1 (forma AD)</p> <p>Susceptibilitat a micobacteris per causa incerta o no registrada</p> <p>Deficiència de VPS45 (neutropènia congènita greu amb mielofibrosi)</p> <p>Malaltia granulomatosa crònica lligada al cromosoma X (CYBB)</p> <p>Neutropènia / mielodisplàsia (WAS) lligada al cromosoma X</p>
<p>6. Defectes a la immunitat innata</p>	<p>Deficiència d'ACT1</p> <p>Deficiència de CARD9</p> <p>Deficiència de CD16</p> <p>Candidosi mucocutània crònica de causa incerta o no registrada</p> <p>Deficiència d'IKB-a, autosòmica dominant (EDA-ID) (IKBA)</p> <p>Deficiència de NEMO, lligada al cromosoma X (EDA-ID) (IKBKG)</p> <p>Deficiència d'EVER1</p> <p>Deficiència d'EVER2</p> <p>Deficiència d'HOIL1</p>

	Deficiència d'IL-17F Deficiència d'IL-17RA Deficiència d'IRAK-4 Asplènia congènita aïllada (ICA) (RPSA) Deficiència d'MyD88 Deficiència de cèl·lules NK no especificada Mutacions de guany de funció d'STAT1 Deficiència d'STAT2 Mutacions de guany de funció d'STAT3 (autoimmunitat) Deficiència de TBK1 Deficiència de TLR3 Deficiència de TRAF3 Deficiència de TRIF Deficiència d'UNC93B1 Síndrome WHIM (berrugues, hipogammaglobulinèmia, infeccions i mielocatexi) (CXCR4)
7. Dèficits del complement	Síndrome 3MC (deficiència de COLEC11) Deficiència de l'inhibidor de C1 (SERPING1) Deficiència de C1q (C1QA, C1QB, C1QC) Deficiència de C1r / C1s / C2 / C3 / C4A / C4B / C5 / C6 / C7 / C8A / C8B / C9 Deficiència del receptor del complement 2 (CR2) Deficiència del receptor del complement 3 (CR3) (ITGB2) Deficiència del factor B (CFB) / factor D (CFD) / factor H (CFH) Deficiències de proteïnes relacionades amb el factor H (CFHR1, CFHR3, CFHR5) Deficiència del factor I (CFI) Deficiència de ficolina-3 (FCN3) Deficiència de MASP1 Deficiència de MASP2 Deficiència de l'inhibidor del complex d'atac a la membrana (CD59) Deficiència de la proteïna cofactor de membrana (CD46) Deficiència de properdina (CFP) Trombomodulina (THBD)
8. Immunodeficiències inclassificables <sup>(nota 1)</sup>	

**Nota 1.** La subàrea d'immunodeficiències inclassificables fa referència a casos amb els criteris d'identificació següents:

- Es compleix un criteri clínic (infecció major, curs anòmal d'infeccions menors, manifestació de desregulació immunitària, creixement insuficient o antecedent familiar d'immunodeficiència primària).
- Existeix almenys una alteració numèrica o funcional en estudi d'immunologia.
- S'han exclòs causes secundàries.
- No es correspon amb cap dels diagnòstics inclosos en les subàrees anteriors (1 a 7).

**Nota 2.** Es preveu la possible incorporació d'altres malalties minoritàries o complexes no incloses en la taula relacionades amb les subàrees objecte d'atenció d'aquesta convocatòria.