



**ANEXO IV**  
**Servicio de Inmunología**

## ÍNDICE

Requisitos específicos de los especímenes y de la documentación a adjuntar en los estudios genéticos de:

- Enfermedades Autoinflamatorias. Síndromes Hereditarios de Fiebre Periódica
- Amiloidosis hereditarias
- Neutropenias hereditarias
- Otras inmunodeficiencias primarias

(ETIQUETA IDENTIFICATIVA DEL PACIENTE)

APELLIDOS:

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:    /    /                      N.H.C.

**SOLICITUD DE DIAGNOSTICO MOLECULAR**

- ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS. SINDROMES HEREDITARIOS DE FIEBRE PERIÓDICA
  - AMILOIDOSIS HEREDITARIAS
  - NEUTROPENIAS HEREDITARIAS
  - PRIONOPATÍAS HEREDITARIAS
  - ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL. POLIMORFISMOS DEL GEN *NOD2*
  - EDEMA ANGIOEURÓTICO HEREDITARIO
  - INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE
  - OTRAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

**ENVIO DE LOS RESULTADOS**

NOMBRE COMPLETO:

SERVICIO:

HOSPITAL:

DIRECCIÓN:

CODIGO POSTAL:

CIUDAD:

TELEFONO:

E-MAIL:

**HOSPITAL CLINIC i PROVINCIAL DE BARCELONA**

Villarroel, 170 - 08036 Barcelona (España)

Tel. 93 227 54 00

**CUESTIONARIO DE RECOGIDA DE DATOS CLÍNICOS PARA EL ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS Y LOS SINDROMES HEREDITARIOS DE FIEBRE PERIÓDICA**

**DATOS DEL PACIENTE**

NOMBRE	
1 <sup>er</sup> APELLIDO	
2 <sup>o</sup> APELLIDO	
FECHA DE NACIMIENTO	
LUGAR DE NACIMIENTO	
ETNIA	

**DATOS DE LA FAMILIA**

NOMBRE DEL PADRE	
FECHA DE NACIMIENTO	
CLINICA FIEBRE PERIODICA	

NOMBRE DE LA MADRE	
FECHA DE NACIMIENTO	
CLINICA FIEBRE PERIODICA	

**DATOS DEL MEDICO RESPONSABLE**

NOMBRE	
APELLIDOS	
SERVICIO	
HOSPITAL	
DIRECCION	
CIUDAD	
TELEFONO	
FAX	
E-MAIL	

## DATOS CLÍNICOS DEL PACIENTE

### 1.- CRISIS INFLAMATORIAS

EDAD DE INICIO	
DURACIÓN DE LAS CRISIS INFLAMATORIAS	
PERIODICIDAD	

	NO	SI	EN CASO AFIRMATIVO , INDIQUELO
FACTOR DESENCADENANTE			
PRÓDROMOS			

### 2.- FIEBRE

- Temperatura en las crisis: \_\_\_\_\_
- Temperatura MÁXIMA en las crisis: \_\_\_\_\_

### 3.- MANIFESTACIONES GASTROINTESTINALES

	NO	SI
DOLOR ABDOMINAL		
NAUSEAS		
VOMITOS		
DIARREA		
ESTREÑIMIENTO		
LAPAROTOMÍA POR ABDOMEN AGUDO		

- Señale los resultados encontrados si se llevo a cabo la laparotomía:  
 \_\_\_\_\_
- Otras manifestaciones que desee resaltar:  
 \_\_\_\_\_

#### 4.- MANIFESTACIONES ARTICULARES

AFECCION ARTICULAR	<b>NO</b>	<b>SI</b>

Indicar con una X la articulaci3n afecta y el tipo de manifestaci3n observada.

ARTICULACI3N	ARTRALGIAS	ARTRITIS	
		TRANSITORIA	CRONICA
CUELLO			
HOMBRO			
CODO			
MUÑECA			
DEDOS - IFP-IFD-MCF			
COLUMNA VERTEBRAL			
CADERAS			
RODILLAS			
TOBILLOS			
PIES			
TEMPORO-MANDIBULAR			

#### 5.- MANIFESTACIONES CUTANEAS

LESIONES CUTANEAS	<b>NO</b>	<b>SI</b>

TIPO DE LESI3N CUTANEA	PETEQUIAS	
	ERITEMA	
	RASH MACULO-PAPULAR	
	PLACAS EDEMATOSAS	
	LESIONES EQUIMOTICAS	
	ERITEMA ANULAR	
	URTICARIA	

AREAS CORPORALES AFECTADAS	CARA	
	TORAX	
	ESPALDA	
	ABDOMEN	
	EXTR. SUPERIORES	
	EXTR. INFERIORES	

	<b>NO</b>	<b>SI</b>	<b>EN CASO AFIRMATIVO, SEÑALE EL SENTIDO</b>	
LESIONES CUTÁNEAS MIGRATORIAS			CENTRÍFUGO	
			PROXIMAL-DISTAL	
			DISTAL-PROXIMAL	
			OTRO-SEÑALELO	

**6.- MANIFESTACIONES MUSCULARES**

	NO	SI	EN CASO AFIRMATIVO	
			GENERALIZADAS	LOCALIZADAS
MIALGIAS				

En mialgias LOCALIZADAS indique el grupo muscular o grupos musculares afectos

---

**7.- MANIFESTACIONES OCULARES**

	NO	SI	EN CASO AFIRMATIVO	
			UNILATERAL	BILATERAL
CONJUNTIVITIS				
EDEMA PERIORBITAL				
UVEITIS				

**8.- OTRAS MANIFESTACIONES CLINICAS**

	NO	SI
ADENOPATÍAS		
ESPLENOMEGALIA		
HEPATOMEGALIA		
PLEURITIS		
PERICARDITIS		
MENINGITIS		
AFTAS ORALES		
CEFALEA		
SORDERA NEURO-SENSORIAL		
DOLOR-HINCHAZON TESTICULAR		
RETRASO EN EL CRECIMIENTO		
RETRASO EN LA ESCOLARIZACIÓN		
AMILOIDOSIS		

Señale la localización de las ADENOPATÍAS observadas durante las crisis:

---



---

## DATOS ANALÍTICOS Y DE TRATAMIENTO

PARÁMETRO		RESULTADO
PROTEINURIA		
VSG		
PROTEINA C REACTIVA		
LEUCOCITOS TOTALES		
% NEUTROFILOS		
INMUNOGLOBULINAS	IgG	
	IgA	
	IgM	
	IgD	
ANA		
FACTOR REUMATOIDE		

FARMACO	NO	SI	DOSIS	VIA ADMÓN.	VALORACION		
					POSITIVA	PARCIAL	NEGATIVA
AAS							
AINES							
COLCHICINA							
TALIDOMIDA							
Igs INTRAVENOSAS							
CORTICOIDES							
INMUNOSUPRESORES							
ETANERCEPT							
INFLIXIMAB							
ESTATINAS							
OTROS (SEÑALAR)							

## DIAGNÓSTICO DE SOSPECHA SEGÚN SU CRITERIO

FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR	
TRAPS	
HIDS	
SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS	
URTICARIA FAMILIAR INDUCIDA POR EL FRÍO	
SÍNDROME CINCA / NOMID	
PFAPA	
OTROS	

## ARBOL GENEALÓGICO

Dibuje el árbol genealógico del paciente siguiendo las siguientes instrucciones:



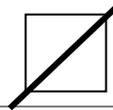
HOMBRE



MUJER



AFECCIÓN  
CLÍNICA



EXITUS

## PERSONAS DE CONTACTO

NOMBRE	Dr. JORDI YAGÜE Dr. JUAN I. AROSTEGUI FINA RIUS SUSANA PLAZA
SERVICIO	INMUNOLOGIA
HOSPITAL	HOSPITAL CLINIC
DIRECCION	VILLARROEL, 170
CIUDAD	08036 BARCELONA
TELEFONO	93 227 54 00 Ext 2195
FAX	93 451 80 38
E-MAIL	<a href="mailto:jyague@clinic.ub.es">jyague@clinic.ub.es</a> <a href="mailto:jiaroste@clinic.ub.es">jiaroste@clinic.ub.es</a>

(ETIQUETA IDENTIFICATIVA DEL PACIENTE)

APELLIDOS:

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:    /    /                    N.H.C.

SOLICITUD DE DIAGNOSTICO MOLECULAR

- ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS. SINDROMES HEREDITARIOS DE FIEBRE PERIÓDICA
  - AMILOIDOSIS HEREDITARIAS
  - NEUTROPENIAS HEREDITARIAS
  - PRIONOPATÍAS HEREDITARIAS
  - ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL. POLIMORFISMOS DEL GEN *NOD2*
  - EDEMA ANGIOEURÓTICO HEREDITARIO
  - INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE
  - OTRAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
- 
- 

ENVIO DE LOS RESULTADOS

NOMBRE COMPLETO:

SERVICIO:

HOSPITAL:

DIRECCIÓN:

CODIGO POSTAL:

CIUDAD:

TELEFONO:

E-MAIL:

## CUESTIONARIO DE RECOGIDA DE DATOS CLÍNICOS PARA EL ESTUDIO DE LAS AMILOIDOSIS HEREDITARIAS

### DATOS DEL PACIENTE

NOMBRE	
1 <sup>er</sup> APELLIDO	
2 <sup>o</sup> APELLIDO	
FECHA DE NACIMIENTO	
LUGAR DE NACIMIENTO	
ETNIA	

### DATOS DEL MEDICO RESPONSABLE

NOMBRE	
APELLIDOS	
SERVICIO	
HOSPITAL	
DIRECCION	
CIUDAD	
TELEFONO	
FAX	
E-MAIL	

### DATOS CLÍNICOS DEL PACIENTE

	SI	NO	D*
<b>Manifestaciones Clínicas</b>			
<b>Manifestaciones Del Sistema Nervioso</b>			
Neuropatía Sensitiva			
Neuropatía Motora			
Neuropatía Autonómica			
Sd. del Túnel Carpiano			
Hipotensión Postural			
Impotencia			
Trastorno de la Motilidad Digestiva			
Afectación del SNC			
Afectación de los Pares Craneales			
Otras			

	SI	NO	D*
<b>Manifestaciones Cardíacas</b>			
Afectación Cardíaca			
Insuficiencia Cardíaca			
Miocardiopatía			
Grosor del Septum en mm :			
Grosor pared posterior en mm :			
Fracción de Eyección (%) :			
Trastornos del Ritmo (especificar):			
Otros			

\* D: Desconocido, no comprobado, no testado

	SI	NO	D*
<b>Manifestaciones Renales</b>			
Insuficiencia Renal			
Creatinina sérica .....(mg/dl )			
Proteinuria..... (g/24h)			
Síndrome Nefrótico			

	SI	NO	D*
<b>Manifestaciones Hepáticas</b>			
Hepatomegalia (cm del borde costal.....cm)			

	SI	NO	D*
<b>Otras Manifestaciones Clínicas</b>			
Esplenomegalia			
Púrpura Periorbital			
Macroglosia			
Aumento de Tamaño Glándulas Submandibulares-Submaxilares			
Debilidad en el tono de voz (Infiltración Laríngea)			
Shoulder-Pad Sign			
Otras			

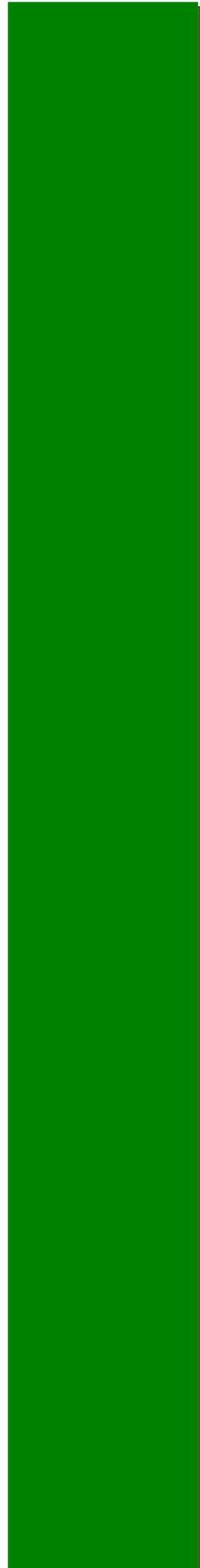
	+	-	D*
<b>Datos de Laboratorio</b>			
INMUNOELECTROFORESIS O INMUNOFIJACIÓN			
Bandas Monoclonales en Suero			
Bandas Monoclonales en Orina			

	+	-	D*
<b>Biopsia Rojo Congo Positivo</b>			
Grasa Subcutánea			
Rectal			
Renal			
Nervio Periférico			
Hepática			
Tracto G-I			
Endomiocardio			
Otras			

	+	-	D*
<b>Inmunohistoquímica del Deposito Amiloideo</b>			
Cadenas Ligeras Kappa o Lambda			
Proteína Sérica del Amiloideo A (AA)			
Transtirretina (TTR)			
Otras			

<b>Bioquímica</b>			
Fosfatasa Alcalina			
Bilirrubina			

D: Desconocido, no comprobado, no testado.



### ARBOL GENEALÓGICO

Dibuje el árbol genealógico del paciente siguiendo las siguientes instrucciones:



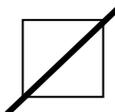
HOMBRE



MUJER



AFECTACIÓN  
CLÍNICA



EXITUS

### PERSONAS DE CONTACTO

NOMBRE	Dr. JORDI YAGÜE Dr. JUAN I. AROSTEGUI FINA RIUS SUSANA PLAZA
SERVICIO	INMUNOLOGIA
HOSPITAL	HOSPITAL CLINIC
DIRECCION	VILLARROEL, 170
CIUDAD	08036 BARCELONA
TELEFONO	93 227 54 00 Ext 2195
FAX	93 451 80 38
E-MAIL	<a href="mailto:jyague@clinic.ub.es">jyague@clinic.ub.es</a> <a href="mailto:jiaroste@clinic.ub.es">jiaroste@clinic.ub.es</a>

## AMILOIDOSIS HEREDITARIAS

### INSTRUCCIONES PARA LA EXTRACCIÓN DE MUESTRAS

#### 1. TIPO DE MUESTRA

##### PACIENTE PEDIÁTRICO

- 5-10 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 1-3 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

##### PACIENTE ADULTO

- 10-15 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 5 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

#### 2. ENVIO

- Enviar los tubos debidamente protegidos y rotulados, a temperatura ambiente, por el mensajero URGENTE que crean más conveniente. No refrigerar bajo ningún concepto.
- Por motivos técnicos, los envíos deben realizarse de Lunes a Jueves. La entrega debe realizarse antes de las 17.00h. Si esto no fuera posible, se pueden mantener a temperatura ambiente y entregar a primera hora del día siguiente
- Las muestras deben ser enviadas a la siguiente dirección:

Dr. Yagüe / Dr. Aróstegui  
Recepción General de Muestras (Escalera 9 - piso 1)  
Hospital Clínic  
Villarroel, 170  
08036 Barcelona

- Recomendamos la comunicación previa del envío (24-48 h) para estar pendientes de su recepción y poder reclamarlo en caso de demora.
- Si desean resolver cualquier duda, pueden ponerse en contacto con el Dr. Jordi Yagüe, con el Dr. Juan I. Aróstegui, con Josefina Rius o con Susana Plaza en el teléfono 93 227 54 00 ext 2195.

(ETIQUETA IDENTIFICATIVA DEL PACIENTE)

APELLIDOS:

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:    /    /                    N.H.C.

SOLICITUD DE DIAGNOSTICO MOLECULAR

- ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS. SINDROMES HEREDITARIOS DE FIEBRE PERIÓDICA
  - AMILOIDOSIS HEREDITARIAS
  - NEUTROPENIAS HEREDITARIAS
  - PRIONOPATÍAS HEREDITARIAS
  - ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL. POLIMORFISMOS DEL GEN *NOD2*
  - EDEMA ANGIOEURÓTICO HEREDITARIO
  - INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE
  - OTRAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

ENVIO DE LOS RESULTADOS

NOMBRE COMPLETO:

SERVICIO:

HOSPITAL:

DIRECCIÓN:

CODIGO POSTAL:

CIUDAD:

TELEFONO:

E-MAIL:

**HOSPITAL CLINIC i PROVINCIAL DE BARCELONA**  
Villarroel, 170 - 08036 Barcelona (España)  
Tel. 93 227 54 00

## NEUTROPENIAS HEREDITARIAS

### INSTRUCCIONES PARA LA EXTRACCIÓN DE MUESTRAS

#### 1. TIPO DE MUESTRA

##### PACIENTE PEDIÁTRICO

- 5-10 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 1-3 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

##### PACIENTE ADULTO

- 10-15 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 5 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

#### 2. ENVIO

- Enviar los tubos debidamente protegidos y rotulados, a temperatura ambiente, por el mensajero URGENTE que crean más conveniente. No refrigerar bajo ningún concepto.
- Por motivos técnicos, los envíos deben realizarse de Lunes a Jueves. La entrega debe realizarse antes de las 17.00h. Si esto no fuera posible, se pueden mantener a temperatura ambiente y entregar a primera hora del día siguiente
- Las muestras deben ser enviadas a la siguiente dirección:

Dr. Yagüe / Dr. Aróstegui  
Recepción General de Muestras (Escalera 9 - piso 1)  
Hospital Clínic  
Villarroel, 170  
08036 Barcelona

- Recomendamos la comunicación previa del envío (24-48 h) para estar pendientes de su recepción y poder reclamarlo en caso de demora.
- Si desean resolver cualquier duda, pueden ponerse en contacto con el Dr. Jordi Yagüe, con el Dr. Juan I. Aróstegui, con Josefina Rius o con Susana Plaza en el teléfono 93 227 54 00 ext 2195.

(ETIQUETA IDENTIFICATIVA DEL PACIENTE)

APELLIDOS:

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:    /    /                      N.H.C.

SOLICITUD DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR

- ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS. SINDROMES HEREDITARIOS DE FIEBRE PERIÓDICA
  - AMILOIDOSIS HEREDITARIAS
  - NEUTROPENIAS HEREDITARIAS
  - PRIONOPATÍAS HEREDITARIAS
  - ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL. POLIMORFISMOS DEL GEN *NOD2*
  - EDEMA ANGIOEURÓTICO HEREDITARIO
  - INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE
  - OTRAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS
- 
- 

ENVIO DE LOS RESULTADOS

NOMBRE COMPLETO:

SERVICIO:

HOSPITAL:

DIRECCIÓN:

CODIGO POSTAL:

CIUDAD:

TELEFONO:

E-MAIL:

## INSTRUCCIONES PARA LA EXTRACCIÓN DE MUESTRAS

### 1. TIPO DE MUESTRA

#### PACIENTE PEDIÁTRICO

- 5-10 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 1-3 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

#### PACIENTE ADULTO

- 10-15 ml de sangre en tubo con anticoagulante EDTA. Mezclar bien y asegurarse que los tubos cierren herméticamente.
- 5 ml de sangre en un tubo sin anticoagulante (Sangre coagulada).

### 2. ENVIO

- Enviar los tubos debidamente protegidos y rotulados, a temperatura ambiente, por el mensajero URGENTE que crean más conveniente. No refrigerar bajo ningún concepto.
- Por motivos técnicos, los envíos deben realizarse de Lunes a Jueves. La entrega debe realizarse antes de las 17.00h. Si esto no fuera posible, se pueden mantener a temperatura ambiente y entregar a primera hora del día siguiente
- Las muestras deben ser enviadas a la siguiente dirección:

Dr. Yagüe / Dr. Aróstegui  
Recepción General de Muestras (Escalera 9 - piso 1)  
Hospital Clínic  
Villarroel, 170  
08036 Barcelona

- Recomendamos la comunicación previa del envío (24-48 h) para estar pendientes de su recepción y poder reclamarlo en caso de demora.
- Si desean resolver cualquier duda, pueden ponerse en contacto con el Dr. Jordi Yagüe, con el Dr. Juan I. Aróstegui, con Josefina Rius o con Susana Plaza en el teléfono 93 227 54 00 ext 2195.