

## Noticias

### INFORMACIÓN BASE DE DATOS SpadaHC

SpadaHC es una herramienta para compartir información sobre variantes en genes de cáncer hereditario en la población española. Esta herramienta es propiedad del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) <https://spadahc.cbicernis.es/>

Procesa los datos que recibe, realiza controles de calidad, integra los datos y los muestra a través de la web. De esta manera, el usuario que busca variantes de interés en un determinado gen, podrá conocer la clasificación aportada por todos los laboratorios así como las frecuencias de cada variante, entre otros datos.

El objetivo de homogeneizar la clasificación de las variantes identificadas, reconocer variantes fundadoras y recurrentes, evaluar las asociaciones de riesgo de cáncer con variantes específicas de línea germinal e identificar dominios genéticos clave. útil para comités multidisciplinares que valoran resultados de análisis genéticos y su uso no solo mejorará el diagnóstico y el tratamiento, sino que también permitirá el desarrollo de proyectos de investigación asociados.

### ACTUALIZACIONES en GeneReviews 2023

BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer.

Patruşeliu N, Daly MB, Pao T. 1998 Sep 4 [updated 2023 Sep 23]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaz CM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Cripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 20301425 Free Books & Documents. Review. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301425/>

### Renovación parcial del Comité Ejecutivo

La Junta Directiva de SEOM aprobó en su última reunión la nueva composición de Comités Ejecutivos de las secciones SEOM, quedando constituida el de Cáncer Familiar y Hereditario de la siguiente manera:

- Dra. Ana Beatriz Sánchez Heras. Hospital General Universitario de Elche (Alicante). Coordinadora
- Dra. Mara Cruellas Lapeña. Hospital Universitario Vall D'Hebron, Barcelona. Vocal
- Dr. Alejandro Gallego Martínez. Clínica Universidad de Navarra en Madrid. Vocal
- Dr. Fernando Gálvez Montebás. Hospital Universitario de Jerez. Vocal
- Dra. Beatriz Graña Suárez. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (CHULAC). Vocal
- Dra. Carmen Guillén Ponce. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. Vocal
- Dr. Rodrigo Lastra del Prado. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa (Zaragoza). Vocal
- Dra. Conxi Lázaro García. Institut Català D'Oncologia L'Hospitalet (ICO) (Barcelona). Vocal
- Dra. Sara López-Taruellla Cobo. Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid). Vocal Representante de JG
- Dra. Isabel Lorenzo Lorenzo. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. H. Alvaro Cunqueiro (Pontevedra). Vocal
- Dr. Rafael Morales Chamorro. Hospital General la Mancha Centro, Alcazar de San Juan (Ciudad Real). Vocal
- Dra. Teresa Ramón y Cajal Asensio. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. Vocal

## Próximos Eventos

**23/01/24 de pruebas genéticas y genómicas del Ministerio de Sanidad y Sistema Nacional de Salud. 23 de enero de 2024 de 10:30 a 15 h. Salón de actos Ernest Lluch del Ministerio de Sanidad.** El día 23 de enero de 2024 se celebrará la Jornada de presentación del catálogo común de pruebas genéticas con el lema: "Trabajando por la equidad en el Sistema Nacional de Salud", dirigida a profesionales sanitarios de las comunidades autónomas, asociaciones de pacientes, sociedades científicas y personal de la industria implicados en el área de la genética para dar a conocer la actualización del catálogo común de pruebas genéticas. Está en proceso de tramitación el proyecto de orden ministerial.

La Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario ha participado en el asesoramiento y la elaboración de este catálogo, dentro del Grupo de Trabajo de Cáncer Hereditario. Es un catálogo de "mínimos" que debe ser asumido por las Comunidades Autónomas para garantizar la equidad a toda la población

### ERN GENTURIS Webinars

**"PTEN hamartoma tumor syndrome (PHTS, Cowden syndrome): update on cancer risks and yield of surveillance"**

14-2-2023  
Hora: 16:00-17:00 CET  
Ponente: Prof. Nicoleine Hoogerbrugge, MD, PhD del PHTS expert center Radboudumc, Nijmegen, Holanda.  
[Enlace de registro](#)

**"Familial malignant melanoma - the dermatologist's perspective"**

28-2-2024  
Hora: 16:00-17:00 CET  
Ponente: Dr. Remco van Doorn, dermatólogo del Leiden University Medical Center y del Netherlands Cancer Institute, Holanda.  
[Enlace de registro](#)

**Puede consultar toda la información y ver los webinars ya celebrados a través de este enlace**

### CONGRESOS, SIMPOSIOS Y JORNADAS

#### X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario

14 y 15 marzo 2024  
Lugar: Barcelona  
Organizado por: GEICAM, SOLTh y Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario

Más información

#### 2024 ASCO Annual Meeting

31 mayo al 4 de junio de 2024  
Lugar: Chicago, IL, EEUU  
Abstract Submission Deadline 6/2/2024 a las 23:59 h ET

#### The European Human Genetics Conference 2024

1-4 junio de 2024  
Lugar: Berlín (Alemania)  
Abstract Submission Deadline 1/2/2024 a las 23:59 h CET

Más información

#### 2024 InSiGHT Biennial Meeting

19-22 Junio 2024  
Lugar: Barcelona  
Abstract Submission Deadline 15/1/2024

**Recuerde:** Si va a celebrar una reunión sobre cáncer hereditario y consejo genético de ámbito local o tiene alguna cuestión de un caso clínico o alguno es muy relevante o impactante, compáñalo en el mail [cancerhereditario@seom.org](mailto:cancerhereditario@seom.org).

## Eventos Pasados

**Presentación de la campaña "La respuesta al cáncer de mama podría estar en tus genes" y el informe "Cáncer hereditario" 17 de enero de 2024 a las 11:00 horas en Hotel Vincci Soma (Calle Oya 7) Salin Rojo.**

Por la Alianza MSD-AstraZeneca y AMOH (Asociación Mama y Ovario Hereditario) en colaboración con SEOM y la Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario.06-12-2023

## Publicaciones recientes

### COMUNICACIONES A CONGRESOS

**El IV Congreso Interdisciplinar en Genética Humana, tuvo lugar del 15-17 de noviembre de 2023, en Málaga.**

Posters electrónicos  
Se presentaron numerosos trabajos referidos a cáncer hereditario, destacando en:

#### COMUNICACIONES ORALES

**SPADAHC: Una base de datos para mejorar y homogeneizar la clasificación de variantes en genes de cáncer hereditario en población española**

José Marcos Moreno Cabrera; Lidia Felibadadi; María Pineda; Patricia Prada; Bernat Gel; Juan Cadilhoro; Ana Beatriz Sánchez-Heras; Anna Bigas; Gabriel Capellà; Conxi Lázaro; En Representación De Los Centros Participantes En SpadaHC

[Comentario](#)

**Análisis integral de tps3 en una cohorte española de pacientes de cáncer hereditario: Evaluación del espectro mutacional, hematopoyesis clonal y mosaicism genómico**

Paula Rollés; Mireia Menaéndez; Alm Teulé; Jesús Del Valle; Silvia Iglesias; Mireia Ramos-Munoz; María Pineda; Lidia Felibadadi; Joan Brunet; Conxi Lázaro

[Comentario](#)

**Estimación de riesgo de cáncer de mama personalizada: Aceptación y satisfacción de dos modelos de entrega de resultados (estudio piloto)**

Adria Ferrer; Estrella Pérez Balazuelo; Esther Darbar Bernabeu; Conxi López-Samartín; Mireia Carolí Fort; Estela Carrasco López; Ariadna Roque Liveraci; María Cruellas Lapeña; Noemí Turist Del Abran; Mónica Prado Muñoz; Maite Torres; Gemma Llori Ponsada; Teresa Ramos V; Capil Asensio; Joan Brunet Vilad; Judith Balthazar Gelp

[Comentario](#)

**Estudio de la prevalencia de mosaicismo en una cohorte de 6507 pacientes con sospecha de cáncer hereditario**

Jesús Del Valle; Paula Rollés; David Cuadros; Lidia Felibadadi; Ana Alay; Mónica Salinas; Olga Carrasco; Carmen Castiella; Eva Torrens; Xavier Muñoz; Esther Darbar; Ana Solórzano; Sonia González; Joan Brunet; Conxi Lázaro

[Comentario](#)

**Desarrollo de una técnica de genotipado para análisis clínico de 513 snps identificados por GWAS y asociados a riesgo de desarrollar cáncer de mama (prisma26)**

Laura Duran Lozano; Anna Miróvil; Mónica Pineda; Elisabet Nurari; Adria López-Fernández; Lidia Felibadadi; Adriana Barrios; Eduard Pérez Balazuelo; Conxi Lázaro; Oriol Diez; Nassim Mavaádd; Lorenzo Ficorella; Joan Brunet; Antoni Antonini; Judith Balthazar

[Comentario](#)

**Impacto psicocemocional en mujeres sanas jóvenes con síndrome de cáncer de mama hereditario. Estudio observacional retrospectivo**

Marta Ramo; Mireia Font; Laura Rosales Paga; Silvia Iglesias-Casals; Conxi López-Samartín; Laura Bernollet Gómez; Mónica Salinas Masdeu; Aixa Solares Cabido; Roser Ubiquar Pujalt; Esther Darbar Bernabeu; Carmen Castillo Manzano; Joan Brunet Vilad; Conxi Lázaro García; Mariela González Acosta; Lidia Felibadadi Elizaso; Teresa Ramón y Cajal

[Comentario](#)

**Identificación de un nuevo subgrupo molecular de carcinoma renal papilar caracterizado por una sobre-activación de la vía de HIF**

Javier Del Rio Heredia; Carlos Vallejo; Alicia Garrán; Javier Landrau; Ángel M. Martínez-Alonso; Rodolfo Latorre; Eduardo Gil-Vicario; María Montesquajo; Sara Melici; Ignacio Durán; Guillermo De Velasco; Javier Puente; Jesús García Dorado; Eduardo Cabezas; Mercedes Robledo; María Cristina Rodríguez-Antón

[Comentario](#)

### COMUNICACIONES POSTERS

**Cribado genético en población gitana: estudio piloto de la mutación C.58\_190C>L en el gen BRCA1 en Badajoz**

Ana Solórzano Cabido; Carmen Castillo Manzano; Iris Seneal García; Paula Rollés Torrens; Jesús Del Valle Dominguez; María Cruz-Rico; Gracia Olibas Ferriz; Judith Inchausti Morato; Silvia Mas Esteban; Gemma Pontusa Rosado; Magdaleno Luado Blázquez; Mireia Navarro García; Mónica Salinas Masdeu; Conxi Lázaro García; Joan Brunet Vilad

[Comentario](#)

**Asesoramiento del síndrome recesivo asociado a genes de predisposición al cáncer: El método DELPHI para la toma de decisión colectiva en Catalunya**

José Luis Barés; Estrella Carrasco López; Alicia Rodríguez; Lorena Ballester; María Pineda; Ana Rajagel Jiménez; Teresa Ramos V; Capil Gemma Llori; Anna M. Vilamajo; Mireia Mena; Esther Darbar; Sònia Saragó; Joan M. Brunet; En Nombre De

[Comentario](#)

**Integración de DDG en el sistema CLINGENIAC/MG/AMP de clasificación de variantes: Un estudio piloto en brca1 demuestra que FOLDX.0 es superior a seis predictores online**

Lobna Ramadane Morchali; Adá Esteban-Sánchez; Víctor Lora; Pedro Pérez-Segura; Pilar Garrn; Miguel De La Hoya

[Comentario](#)

**Rendimiento diagnóstico de un panel de genes en el estudio de rutina de los síndromes de cáncer hereditario**

Silvia Romero Chabá; Santiago González-Santiago; María Helena López-Ceballos; Javier López Gallego; Pablo Borrego; Esther Viegara Prieto; Diana Inna Sobriehi; Andrea Ferrero; Paulina Vilaguer Reyes; Daniel Iglesias Pontika; María Isabel Salgado Chaves; Carmen Muñoz-Raga; Mariela Liza Fernández-Puentes; José Antonio García-Trujillo

[Comentario](#)

**Análisis del grado de comunicación intrafamiliar y los factores que influyen en la misma en una cohorte de pacientes con mutaciones de predisposición hereditaria al cáncer**

Fernando Velasco Cuadrado; Lorena Moreno Calle; Elisa Gil-García; Justa Sánchez Diaz; Adria Rodríguez; Clara López; Inés Martín; Alex Prat; Francesc Balaguer

[Comentario](#)

**DICER1 en pacientes con sospecha de predisposición al cáncer: Prevalencia, impacto y espectro fenotípico**

Luis Salvador; Jesús Del Valle; Mónica Salinas; Esther Darbar; Cristina Rojo; Joan Brunet; Hector Salvador; Conxi Lázaro; Barbara Rivera

[Comentario](#)

**Accionabilidad clínica de alteraciones en genes de susceptibilidad al cancer identificadas como secondary findings tras la secuenciación de un exoma en pacientes con enfermedades raras**

Estela Carrasco López; Adria Rodríguez-Fernández; María Codina -Sola; Irene Valenzuela; Mara Cruellas; Maite Torres; AM Cuadro-González; Anna Abul; Alejandro Molas-Fernández; Berta Campos; Oriol Diez; E. García Anunci; E.F Tizzano; Lucas Moreno; Judith Bernollet

[Comentario](#)

**Análisis de portadores de variantes patogénicas en el gen BRP1 en pacientes con cáncer de mama**

Esther Darbar Bernabeu; Mónica Salinas Masdeu; Luara Bernollet Gómez; Roser Ubiquar Pujalt; Aixa Solares Cabido; Silvia Iglesias Casals; Juli Sarri Sarri; Roser Ubiquar Pujalt; Estela Carrasco López; Noemí Turist Del Abran; Mónica Prado Muñoz; Maite Torres; Gemma Llori Ponsada; Teresa Ramos V; Capil Asensio; Joan Brunet Vilad

[Comentario](#)

**Aceptación del estudio genético predictivo en familias con síndromes de predisposición hereditaria al cáncer según origen étnico**

Mónica Salinas Masdeu; Aixa Solares Cabido; Silvia Iglesias Casals; Carmen Castillo Manzano; Esther Darbar Bernabeu; Paula Bernollet Gómez; Noemí Turist Del Abran; Conxi Lázaro García; Roser Ubiquar Pujalt; Juan Luis Barés; Laura Bernollet; María Pineda; Xavier Muñoz; Conxi Lázaro García; Joan Brunet Vilad

[Comentario](#)

**Hallazgos incidentales de variantes accionables en genes de predisposición a Feocromocitoma y Paraganglioma**

Inés Barboné Asensio; Laura González-Martínez; Víctor Lora; Isabel Diaz; Concepción Alonso; José Carlos Plaza-Hernández; Miguel De La Hoya; Mercedes García Novillo; Pedro Pérez-Segura; Pilar Garrn

[Comentario](#)

**Identificación de nuevos genes candidatos para el cáncer de tiroides familiar no asociado a mutaciones en RET mediante secuenciación del Exoma**

Cristina Tada Rivera; Carmen Muñoz-Rodríguez; Nevada Borro-Cel; Angela Gavarró; Raquel M. Fontañer; Juan Antràs; Elena Navarro-González; Guillermo Antón; Salud Borrego

[Comentario](#)

**Nueva variante patogénica en el gen MEN1 con efecto fundador en población canaria**

Ruth López; Teodoro Casas García; Ota Lázaro; Francisco Marqués; Pujalt; Teodoro Rodríguez; Concepción Hernández; Inmaculada García Cebalada

[Comentario](#)

**Retos del asesoramiento genético en la reclasificación de variantes genéticas**

Belen Garcia Jimenez; Andrea Ros Pujola; Mir Mir Rivas; María Ruiz; María Muñoz; Sandra Borrich; Luis Valds; Elisabeth Castellanos; Ignacio Blanco Guillemin

[Comentario](#)

**Caracterización clínica y genética de pacientes con cáncer de próstata en población gallega**

Javier Gilgelo Carró; María Santamaría; Miguel E. Aguiar-Barrios; Jorge Amigo-Loechaga; Oliva Fuentes-Ríos; Ana Carolina Cabeza López-Reguevares; Gema Castro-Costa; Antonio Gómez-Casamitjana; Ana Vega

[Comentario](#)

**Aplicabilidad de la puntuación de riesgo poligénico de cáncer de mama 313 (PRS313) en la Comunidad Foral de Navarra**

Estela Carrasco López; Ana Ferrer; Estrella Carrasco López; Paula Pineda Vician; David Cobos Hermoso; María Mirinda Pérez; Elena Huakke Sarce; Mónica Alvarez Armenteg; Oscar Tejada; David Gómez-Caldero; Angel Alonso

[Comentario](#)

## Selección de artículos destacados

**Recurrent genetic variants and prioritization of variants of uncertain clinical significance associated with hereditary breast and ovarian cancer in families from the Region of Murcia**

Rosalba Jimenez-C; Ibrahim Hernández Y Garcia-Angulo A; María Vivero N; Mónica Carrasco JG; Saraella Heinegg MD; Conxi Hernández MR; Zaida Poves M; Sánchez-Hernandez P; Ayala de la Peña F; Alonso-Romero JL; Noguera-Velasco JA; Ruiz-España J

**Adv Lab Med. 2023 Sep 22;41(3):279-287. doi: 10.1016/j.alm.2023.01.015. eCollection 2023 Sep. PMID: 38073165 Free PMC article.**

[Comentario](#)

**Prenatal BRCA1 epimutations contribute significantly to triple-negative breast cancer development**

Nikolaosko D; Elisavinda HP; Ognjenik E; Gjeç B; Lumgren S; Bliz ES; Espinet H; Gessler J; Gessler S; Jansson EM; Ylindstedt S; Menezes J; Lorente B; López B; Kozdorbo S; Lantieri FS

**Genes (Basel). 2023 Dec 6;15(12):194. doi: 10.1186/s13073-023-01262-8. PMID: 38053166 Free PMC article.**

[Comentario](#)

**A 39 kb structural variant causing Lynch Syndrome detected by optical genome mapping and nanopore sequencing**

Bernard PJC; Avadhani S; Ariffin J; Sandaran ANM; Faldi CN; Ebby GI; Dalang M; Sparrow W; Carlosso C; Nigamati MD; Sony HB; Sheng Y; Anwarin SL; Gindool EM; Giblin GD

**Eur J Hum Genet. 2023 Nov 29. doi: 10.1038/s41431-023-01464-7. Online ahead of print. PMID: 38030617**

[Comentario](#)

**MLH1 Promoter Methylation Could Be the Second Hit in Lynch Syndrome Carcinogenesis.**

Carnegieff HV; Cui G; Libera L; Salmone N; Facchi S; Viel A; Senes F; Tibaldi MS

**Genes (Basel). 2023 Nov 9;14(11):2666. doi: 10.3390/genes14112666. PMID: 38003033 Free PMC article.**

[Comentario](#)

**Rare germline variants in POLE and POLD1 encoding the catalytic subunits of DNA polymerases ε and δ in glioma families**

Weber CAM; Köster H; Volk V; Aubel B; Förster A; Tross D; Gellers R; Emswiler MB; Laak M; Nabavi A; Saini N; Krauss JK; Feuerhahn F; Hahnemann C; Wiese S; Brand S; Weller PG

**Acta Neurol (Berl). 2023 Nov 21;13(1):184. doi: 10.1186/s40478-023-02489-9. PMID: 37995241 Free PMC article.**

[Comentario](#)

**Profiling of the genetic features of patients with breast, ovarian, colorectal and extracolonic cancers: Association to CHEK2 and PALB2 germline mutations**

Inés M. Anzor-Ladón M, Latorre E, Olivares A, Ferrero B, Orozco M, Hernández L, Martínez N, Durán H.

**Clin Chem Acta. 2024 Jan 1;582:1217-1269. doi: 10.1016/j.cca.2023.12.199. Epub 2023 Dec 6. PMID: 38051864.**

[Comentario](#)

**Pregnancy After Breast Cancer in Young BRCA Carriers: An International Hospital-Based Cohort Study**

Lambertini M; Blordeaux E; Agostinelli E; Hamy AS; Kim HJ; Di Troia A; Borsani Malinò R; Hibers E; Pigrida F; Cernusco E; Purnis K; Biglia G; Ignatiello M; Sposini S; Hsieh J; Mosca A; Rossetti JB; Pizzocari PA; Rivara T; Farnetti A; Paskett SB; Erni B; Frasso R; Gu W; Wolff SM; Vercellotti C; Rubin KJ; Diaco MV; Mallika A; Roverto R; Vignani G; Gatta C; De Martini L; Dei Mazzo L; Puglisi F; Del Priol Estevez Di M; Rodriguez-Wallberg KA; Miralova B; Meister S; Litvajk L; Claice F; Trombadori R; De Angelis C; Sánchez-Bayona R; Montali I; Colonna-Cuddeña N; Benkovic M; Salina M; De Giorgi U; Sorrentino A; Chiril L; Lee YJ; Maria C; Adiri HA Jr; Bori L; Pantişge AM

**BRCA EBCY Collaboration. JAMA. 2024 Jan 2;331(1):49-59. PMID: 38059899**

[Comentario](#)