

Noticias

Actualización del catálogo de estudios genéticos y genómicos de la Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud

La Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia del Ministerio de Sanidad ha convocado a los subgrupos de trabajo de enfermedades oncohematológicas para revisión de las propuestas de actualización recibidas, en los que SEOM tiene como representantes a las Dras. Enriqueta Feip y Ana Beatriz Sánchez Heras.

Fondos para la implantación de la cartera común de genómica en el Sistema Nacional de Salud
El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprobó el pasado 21 de diciembre de 2023 el "Acuerdo de distribución de fondos a las Comunidades Autónomas e INGESA", para financiar el Plan para la implantación de la cartera de genómica en el Sistema Nacional de Salud (GenES). La inversión ha sido destinada a fomentar la Atención Digital Personalizada, la implementación de Nodos de la Red Única y el sistema de información para la integración genómica a nivel nacional en el Sistema Nacional de Salud (SiGenES). La digitalización es clave para una atención más eficiente y personalizada.

Eventos Pasados

ERN GENTURIS Webinars

Están disponibles grabadas para su visualización las webinars pasadas, que forman parte del programa ERN GENTURIS e-training

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

ASCO 2024

Hematologic malignancies

Educational session

"Germline Predisposition to Hematologic Malignancies, Testing, Management and Implications"

Sesión muy interesante en la que se presentó una actualización de la predisposición genética a neoplasias hematológicas mieloides, de la predisposición a hematopoyesis clonal, y sobre cómo identificar a pacientes subsidiarios de estudio genético, cuándo realizarlo y qué medidas de vigilancia establecer.

- "Overcoming Barriers to Testing and Research in Patients with Myeloid Predisposition States". Lucy A. Godley, MD, PhD, Northwestern University.
- "Germline Predisposition to Clonal Hematopoiesis: Implications for Prevention Strategies". Kelly L. Bolton, MD, PhD, Washington University School of Medicine.
- "Testing for Hereditary Hematologic Malignancies and Recommended Surveillance in Patients and Family Members". Courtney Denton Dinardo, MD, The University of Texas MD Anderson Cancer Center.

Prevention, risk reduction and genetics

En esta temática hubo cuatro sesiones con presentaciones orales además de los posters, de los que referimos una selección:

Rapid oral abstracts session

"The frequency of HER2-low breast cancer among BRCA1, BRCA2, and PALB2 mutation carriers". Lindsay Goldblatt, MD, Hospital of University of Pennsylvania.

El cáncer de mama Her-2 positivo es poco frecuente en el entorno del CMOH. Se reportan los resultados de 190 pacientes portadoras de mutaciones de alto riesgo afectas de cáncer de mama, en cuanto a su status Her-2 low. Cerca de la mitad de las pacientes presentan tumores Her-2 low (1+ o 2+ sin amplificación) por lo que son pacientes que potencialmente pueden beneficiarse de tratamiento dirigido contra esta diana.

"Saturation genome editing-based functional evaluation and clinical classification of BRCA2 single nucleotide variants". Fergus Couch, PhD, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Mayo Clinic

El dominio de unión con el ADN es crítico para la función de BRCA2 y engloba la mayoría de mutaciones missense. Analizan mediante un enfoque funcional novedoso basado en tecnología CRISPR cerca de 7000 SNVs en BRCA2 reportando casi 800 como patogénicas que hasta ese momento eran de difícil caracterización.

"Real-World Cancer Care Utilization among Patients with Breast Cancer with Germline Variants of Uncertain Significance". Allison W. Kurian, MD, MS, MSc, FASCO, Stanford Cancer Institute, Stanford University School of Medicine

Se recogen más de 20000 casos con cáncer de mama y se evalúa si, el ser portador de una VUS tiene impacto en el manejo de las pacientes, tanto quirúrgicamente como por el tratamiento médico. No hay diferencias significativas salvo un ligero aumento en el empleo de antraciclinas para el que los autores no dan explicación y para el que plantean nuevos estudios.

"Tracking uncertainty in germline genetic testing for hereditary cancer syndromes: Sources, attributes, and resolution of variants of uncertain significance in over 1 million individuals". Brian Reys, MS, UT Southwestern.

Tras estudiar más de un 1.1 millones de individuos, los autores reportan que hasta en un 30% de los pacientes no portadores de variantes patogénicas se encuentran VUS, siendo los pacientes de raza blanca los que menos VUS presentan. Entre las variantes reclasificadas (en torno a un 7%), un 22% lo son hacia variantes patogénicas, lo que afecta a cerca de 20.000 individuos.

"Accurate parent-of-origin variant assignment for multiple hereditary cancer syndromes using proband-only blood sample analysis". Kasmintan A. Schrader, PhD, MBBS, Hereditary Cancer Program, BC Cancer

Estudio muy original que emplea el estudio de regiones diferentemente metiladas (DMR) para saber si la mutación de un individuo es de origen materno o paterno. La concordancia es del 97% y presenta como principal limitación que algunos cromosomas tienen muy pocos DMR claramente identificables y es más difícil su aplicación al ser polimorfos y poder estar ausentes en un porcentaje de la población.

Oral abstract session

"Effect of polygenic risk score for clinically significant prostate cancer in a screening program: The BARCODE 1 study results". Jana Kathryn McHugh, MD, Institute of Cancer Research

Estudio muy ambicioso de aplicación del riesgo poligénico al screening de cáncer de próstata. Se realiza un panel de 130 alelos descritos de mayor riesgo de cáncer de próstata a varones entre 55 y 69 años y a aquellos situados por encima del percentil 90, se les ofrece screening con RMN y biopsia transperineal independientemente de los niveles de PSA. El 40% de las biopsias fueron positivas para cáncer de próstata, la mitad clasificados como de alto riesgo. La RMN no mostró signos patológicos en una proporción importante de pacientes, especialmente en los casos de riesgo bajo o intermedio.

"Evaluation of a polygenic risk score as a predictor of early onset triple-negative breast cancer in Black women". Holly Jane Pederson, MD, Cleveland Clinic

El cáncer de mama triple negativo es más frecuente y debuta a edades más precoces en la raza negra en Estados Unidos. Se realiza un estudio de riesgo poligénico a mujeres negras no portadoras de mutación en BRCA para estimar el riesgo de cáncer de mama triple negativo. En los pacientes con puntuación por encima del p95, el riesgo de padecer cáncer de mama triple negativo fue el doble que el resto de la población, estableciéndose como el factor de riesgo más robusto hasta la fecha, por encima de la densidad mamaria.

"Breast cancer polygenic risk score and patient survival outcomes in the Pathways study". Arya Mariam Roy, MD, Roswell Park Comprehensive Cancer Center

Evaluación de escalas de riesgo poligénico para evaluar el riesgo de eventos secundarios relacionadas con el cáncer de mama tras el tratamiento del primario, definidos como primarios contralaterales, progresión o muerte. Las pacientes con puntuación elevada tenían más riesgo de recaída, de muerte por cáncer de mama y por cualquier causa, pero no de segundos primarios contralaterales.

Discusión: "Testing Many to Find the Few: When and in Whom Will Polygenic Risk Scores Be Ready for Implementation?". Julie Palmer, PhD, Boston University.

"Clinical behavior of breast cancer in young BRCA carriers and prognostic impact of the timing of genetic testing: Results from an international cohort study". Matteo Lambertini, MD, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino-University of Genova.

Estudio internacional y multicéntrico de las características de pacientes portadoras de mutaciones en BRCA y con cáncer de mama antes de los 40 años. Comparados con BRCA2, los casos de cáncer de mama asociados a BRCA1 se asocian a menor edad al diagnóstico y menos afectación nodal, histología lobulillar, expresión de receptores hormonales y Her-2, pero más grado 3, más uso de quimioterapia y menos de hormonoterapia. Los casos que se habían realizado el estudio germinal antes del diagnóstico se asociaron a tumores de menor tamaño y menor afectación ganglionar así como una tendencia a mejor supervivencia libre de progresión y global.

"Association between rare pathogenic variants in established cancer risk genes and the diagnosis of single and multiple common cancers: A UK Biobank study". Jeffrey Shevach, Duke Cancer Institute Center for Prostate and Urologic Cancers and Department of Medicine, Duke University School of Medicine.

Interesantísimo estudio sobre la caracterización de mutaciones poco frecuentes en los principales tumores. Además de las ya establecidas, se reportan asociaciones llamativas como ATM y BRCA2 en cáncer de pulmón, CHEK2, ATM y BRCA2 en cáncer de vejiga o CHEK2 en cáncer de próstata.

Discusión: "Genetics of Cancer Detection in 2024: How and Why". Allison W. Kurian, MD, MS, MSc, FASCO, Stanford University School of Medicine.

Education session

"Exploring the Spectrum of Inherited Cancer Susceptibility: Genetics, Risk Factors, and Prevention Strategies"

Tres charlas de actualización y revisión sobre carcinogénesis, factores de riesgo modificables y tratamientos dirigidos en genes de alto riesgo, las "áreas grises" de la prevención en genes de moderado riesgo, y la aplicabilidad en la clínica asistencial del riesgo poligénico.

- "Nonsurgical Prevention for Individuals with Genetic Predispositions to Breast and Other Cancers". Suzette Delalogue, MD, MSc, I. Gustave Roussy.
- "Moderate Penetrance Cancer Susceptibility Genes for Breast Cancer Risk: Managing the Gray Areas". Banu Arun, MD, FASCO, The University of Texas MD Anderson Cancer Center.
- "The Promise and Limitations of Polygenic Scores for Cancer Risk Prediction: How Close Are We to Implementation?". Robert Klein, PhD, Icahn School of Medicine at Mount Sinai.

Education session

"Exploring Novel Therapeutic Approaches to Cancer Prevention: Vaccines and Beyond"

En esta sesión se revisaron en dos ponencias nuevos enfoques para la prevención del cáncer de mama y ovario en pacientes con susceptibilidad genética, y para la reducción del riesgo de cáncer para los pacientes diagnosticados de síndrome de Lynch.

- "Novel Approaches to Cancer Prevention in Patients With Inherited Risk for Breast and Ovarian Cancers: What Is Ready for Prime Time, What Is Not?" Payal Deepak Shah, MD, Penn Medicine Abramson Cancer Center
- "Prevention Strategies for Patients With Lynch Syndrome". Eduardo Vilar Sanchez, MD, PhD, The University of Texas MD Anderson Cancer Center

Selección de pósters

"Impact of hormone receptor status and tumor subtypes on clinical behavior and outcomes of breast cancer in young BRCA carriers" Luca Arecco, Department of Internal Medicine and Medical Specialties (DIM), School of Medicine, University of Genova, Genoa, Italy and Academic Trials Promoting Team, Institut Jules Bordet, Hôpital Universitaire de Bruxelles (HUB), Brussels, Belgium.

En pacientes menores de 40 años con cáncer de mama portadoras de mutación en BRCA, la expresión de receptores hormonales no supone mejor pronóstico respecto a los tumores triple negativos.

"Assessing the risk of uterine serous carcinoma in survivors of triple-negative breast cancer: Is BRCA1 the link?" William Manning, Meigs Division of Gynecologic Oncology, Vincent Department of Obstetrics & Gynecology, Massachusetts General Hospital, Boston, MA.

Las mujeres portadoras de mutación en BRCA1 que sobreviven a un cáncer de mama triple negativo tienen un riesgo aumentado de carcinoma seroso de endometrio.

"Association of BRCA1/2 pathogenic variants with primary tumor location and metastatic organotropism in pancreatic adenocarcinoma". Ryan Hood, University of Miami Miller School of Medicine, Miami, FL.

El cáncer de páncreas asociado a mutaciones en BRCA es más probable que se origine en cuerpo-cola, tiene menos mutaciones somáticas en TP53 y tiene menos tropismo peritoneal, lo que para los autores influye en el mejor pronóstico asociado.

Próximos Eventos

SEOM 2024

Sesiones Cáncer Hereditario, martes 15 de octubre de 2024

15.30-17 h. SESIÓN COMUNICACIONES CÁNCER HEREDITARIO Y PREVENCIÓN

Discusor de orales: Dra. Raquel Andrés Conejero, H. Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza
Discusor de posters: Dr. José Enrique Alés Martínez, Fundación Tejerina, Madrid

Discusor de orales: Dra. Elena Aguirre Ortega, H. Quirón Salud Zaragoza

Se han seleccionado 3 comunicaciones orales de Cáncer Hereditario.

17-18 h. SESIÓN CÁNCER HEREDITARIO I

¿CÓMO RIESGO A PREDICCIÓN DE RESPUESTA DE LOS TEST GENÉTICOS EN LÍNEA GERMINAL, ¿CÓMO UNIR LOS DOS MUNDOS?
Moderadores: Dra. Ana Beatriz Sánchez Heras, H. General Universitario de Elche, Alicante Dr. Rafael Morales Chamorro, H. General la Mancha Centro, Ciudad Real

17.00-17.15h • Nuevos modelos de asignación genético: ¿Es imprescindible la consulta previa en consejo genético? Dra. Mariela Bringas Beranek, H. Clínico Universitario Gregorio Marañón, Madrid

17.15-17.30h • ¿Cuándo analizar una mutación somática en línea germinal? Dr. Adriá López, Asesor genético, H. Universitario Vall d'Hebron, Barcelona

17.30-17.45h • ¿Tenemos claro qué es una mutación patogénica? Dr. Miguel de la Hoya Mantecón, H. Universitario Clínico San Carlos, Madrid

DEBATE

18-19 h. SESIÓN CÁNCER HEREDITARIO II

MÁS ALLÁ DE MENDEL
Moderadores: Dra. Carmen Guillén Ponce, H. Universitario Ramón y Cajal, Madrid
Dra. Raquel Serrano Blanch, H. Universitario Reina Sofía, Córdoba

18-18,15 h • Modelos poligénicos: ¿Qué aportan? Dra. Enrique Lastra Aras, H. Universitario de Burgos

18.15-18.30 h • Modificadores no genéticos del riesgo genético Dra. Susana de la Cruz Sánchez, H. Universitario de Navarra, Pamplona

18.30-18.45 h • ¿Dónde queda la quimioprofilaxis? Dr. Santiago González Santiago, H. Universitario San Pedro de Alcántara, Cáceres

DEBATE

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, compártalo en el mail canccerhereditario@seom.org.

Selección de artículos destacados

Updated European guidelines for the management of familial adenomatous polyposis (FAP), MUTYH-associated polyposis (MAP), gastric adenocarcinoma, proximal polyposis of the stomach (GAPPS) and other rare adenomatous polyposis syndromes: a joint EHTG-ESCP revision

doi: 10.1093/bjs/znaf070. PMID: 38722804; PMCID: PMC11081080.

Comentario

Germline Pathogenic Variants in Patients With Pancreatic and Periampullary Cancers

JCO Precis Oncol. 2024 May;8:e2400101.

Comentario

Incidence of colorectal adenomas and cancers under colonoscopy surveillance suggest an accelerated "Big Bang" pathway to CRC in three of the four Lynch syndromes

Heredit Cancer Clin Pract. 2024 May 13;22(1):6. doi: 10.1186/s13053-024-00279-3. PMID: 38741120; PMCID: PMC11088795.

Comentario

Germline NPAT inactivating variants as cause of hereditary colorectal cancer

2024 May 22. Epub ahead of print. PMID: 38779881.

Comentario

CTNND1 is involved in germline predisposition to early-onset gastric cancer by affecting cell-to-cell interactions

Gastric Cancer. 2024 May 25. Online ahead of print. PMID: 38796558.

Comentario

Cancer risks for other sites in addition to breast in CHEK2 c.1100delC families

Genet Med. 2024 May 31;101171. doi: 10.1016/j.gim.2024.101171. Online ahead of print. PMID: 38828701.

Comentario

POT1 tumour predisposition: a broader spectrum of associated malignancies and proposal for additional screening program

Eur J Hum Genet. 2024 Jun 5. Online ahead of print. PMID: 38839887.

Comentario