

Noticias

14º Curso de Cáncer Hereditario: inscripciones abiertas desde el 1 de octubre

Ampliadas las inscripciones **hasta el 15 de enero** en la 14ª Edición del Curso de Cáncer Hereditario. Este curso, organizado por la **Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario**, está dirigido a oncólogos médicos y otros profesionales de Ciencias de la Salud que deseen formarse o actualizar conocimientos en el área del cáncer hereditario. Los interesados pueden inscribirse al curso a través de la plataforma del mismo, accediendo vía www.seom.org. Tendrán preferencia aquellos alumnos que se **inscriban en los 2 cursos**. Los **socios de SEOM** tienen una **cuota de inscripción reducida**. Para poderse inscribir es importante registrarse primero en la plataforma y luego ir al formulario de inscripción del curso.

Webinars Formativos en Cáncer Hereditario

El 4 de febrero, a las 16.30h próximo **Webinars Formativos de Cáncer Hereditario**. En este caso sobre **Cáncer de mama y ovario hereditario** a cargo de la **Dra. Paula Richart Aznar**, médico adjunto del Hospital Universitari I Politècnic la Fe de Valencia. Se puede visualizar a través de este enlace [Campus SEOM](#)

Este webinar es el tercero de una serie formativa que se celebrarán el primer martes de cada mes, siempre que sea posible y donde se expondrán temas básicos y avanzados sobre asesoramiento genético, los síndromes de susceptibilidad genética a cánceres más frecuentes, así como avances en prevención y tratamiento. La duración estimada es de unos 50 minutos (35' de exposición y 20' de preguntas a través del chat). La asistencia a estos webinars **contará para la Acreditación SEOM en Cáncer Hereditario**.

ERN GENTURIS 2025, conferencia online ¿Qué hay de nuevo en el cáncer hereditario?

El 20 de marzo de 2025 tendrá lugar una conferencia online gratuita de ERN GENTURIS. Tendrá sesiones matinales sobre nuevas pautas y preocupaciones de los pacientes y sesiones de tarde sobre investigación, nuevos tratamientos y el futuro del cáncer hereditario. Se puede consultar el programa e inscribirse en <https://www.genturis.eu/?lang=eng&news-and-events-1/ern-genturis-meetings/ern-genturis-conference-2025.html>

Asamblea General de la Sección 2024

Ya puede consultarse el acta de la Asamblea General de la Sección que tuvo lugar el 26 de noviembre de 2024 a través de este enlace [Acta CH 26 de noviembre de 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, compártalo en el mail cancerhereditario@seom.org.

Cáncer Hereditario en eventos recientes relevantes

XVI Jornada de Actualización de Genética Humana

La **XVI Jornada de Actualización de Genética Humana**, organizada por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), bajo el lema **'Nuevos horizontes en genómica y cáncer hereditario'** se celebró el pasado 11 de diciembre en el Auditorio L'illa de Barcelona.

A través de siete ponencias, ocho comunicaciones orales y una mesa redonda, más de 250 investigadores y profesionales de la salud relacionados con la genética analizaron los últimos adelantos en materia del cáncer hereditario tanto en diagnóstico como en asesoramiento genético, tecnologías de secuenciación, tratamientos e investigación.

La conferencia inaugural corrió a cargo de **Clare Turnbull** (The Institute of Cancer Research (ICR), Reino Unido). Turnbull es una reconocida experta internacional en medicina genómica que disertó sobre la implementación del riesgo genético para personalizar el cribado de cáncer en entornos clínicos y poblacionales con el objetivo de reducir la mortalidad asociada a cáncer. Durante la jornada se presentaron tecnologías y métodos novedosos en el abordaje genético del cáncer. **Gregory Findlay** (The Francis Crick Institute, Reino Unido) expuso la utilización de Saturation Genome Editing (técnica que evalúa cada variante genética) en líneas celulares para modelar todos los posibles cambios genéticos en un gen y obtener resultados funcionales de todas ellas. La utilización de esta aproximación permitirá reclasificar multitud de variantes de significado desconocido que se identifican en los pacientes con predisposición genética al cáncer, lo que se traducirá en una translocación clínica directa para el paciente y sus familiares si estas variantes pasan a clasificarse como patogénicas. **Carla Oliveira** (Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (I3S), Portugal) presentó el uso de los modelos de Organ-on-chip y modelos en Drosophila (mosca de la fruta) que su grupo ha desarrollado para entender mejor el cáncer gástrico y los genes asociados a una predisposición genética a este tipo tumoral.

La jornada contó con una sesión de tumores hereditarios poco comunes. **Jordi Surrallés** (Hospital de Sant Pau-IB Sant Pau, Barcelona), presentó los avances a nivel genético y de tratamiento en el contexto de la medicina genómica para la Anemia de Fanconi. **Bárbara Rivera** (Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge-IDIBELL, Barcelona), expuso los resultados obtenidos en sus investigaciones relativas a síndromes ultra-raros de cáncer hereditario. **Mercedes Robledo** (Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid) presentó la importancia de la genómica y la genética para la elección de tratamientos de precisión contra tumores endocrinos. Además, **Miguel de la Hoya** (Clínico San Carlos, Madrid), ilustró los principios ClinGen para la clasificación de variantes en genes de cáncer hereditario, lo que es imprescindible para realizar el diagnóstico genético de manera adecuada y aplicar estrategias de prevención, detección temprana y tratamiento en los pacientes y sus familiares.

La jornada se cerró con una mesa redonda titulada **'Implementación de la Medicina de Precisión'**, en la que se analizaron las diferencias geográficas en la implementación de la medicina personalizada en España a través de los modelos que se están desarrollando en los sistemas sanitarios de Cataluña, Galicia y Asturias. **Pilar Mur**, coordinadora del Programa de Medicina de Precisión de CatSalut (Cataluña), contó cómo iniciaron su modelo en 2021, del que hasta el momento se han beneficiado más de 23.000 pacientes al contar con 12 centros especializados en diferentes tipos de tumores y poner en marcha medidas como crear una estructura organizativa que permita el funcionamiento coordinado, contar con centros de referencia para analizar las alteraciones moleculares sin desplazar al paciente, definir la metodología y los marcadores genéticos, disponer de un repositorio de datos protegido y centralizado y evaluación de resultados, entre otras iniciativas. **María Brión**, coordinadora del Proyecto Xenoma en la Consellería de Sanidad de Galicia, repasó las diferentes iniciativas sobre medicina de precisión que se están realizando en el sistema de salud gallego, tales como la Estrategia de Oncología de Precisión, pruebas de farmacogenética para validar su aplicación dentro del sistema público o el Proyecto Xenoma Galicia, una iniciativa ambiciosa para conocer la base genética de la variabilidad en la población gallega, lo que les permitan aplicar medidas preventivas a través de estimaciones de riesgo o de cribados genéticos poblacionales. En el caso del sistema sanitario asturiano, han apostado por un modelo centralizado, como detalla **Milagros Balbín**, directora del Laboratorio de Oncología Molecular del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA). En 2004 se propusieron crear una Unidad de Referencia de Diagnóstico Molecular en Cáncer y actualmente existe una única área de gestión clínica, en la que están integrados los laboratorios de todas las disciplinas implicadas en la medicina de precisión y se han reubicado en el mismo hospital. Y también han centralizado en el HUCA la Consulta de Consejo Genético en Cáncer.

Además, la jornada científica dio voz a los pacientes, los principales beneficiarios de una mejor implementación de la medicina de precisión, a través de Roberto Saldaña, director de Innovación de la Academia Europea de Pacientes para la Innovación Terapéutica en nuestro país (EUPATIS-España). Roberto Saldaña destacó la necesidad de un sistema sanitario holístico que acompañe al paciente no sólo desde su tumor, sino también como persona y desde sus propias características individuales.

En general se constató que el nivel de desarrollo e implantación de la medicina personalizada de precisión es heterogéneo en España. Existen importantes áreas de mejora en cuanto a la coordinación entre las comunidades autónomas referidas a aspectos normativos o legislativos específicos, a la incorporación de la perspectiva de los pacientes en el diseño de estas estrategias, a la disposición de financiación y de nuevas infraestructuras, a la reorganización de la atención sanitaria, a la investigación y la innovación así como a la incorporación de nuevos profesionales sanitarios y a la formación y adquisición de competencias por parte de los profesionales sanitarios. Asimismo, se destacó la existencia de proyectos a nivel nacional, como son los desarrollados dentro del programa IMPACT, que pretenden conseguir equidad territorial en la implementación de la medicina de precisión en todas las regiones del Sistema Nacional de Salud.

La Jornada fue un éxito de asistencia y participación de la audiencia y fue organizada por Laura Valle, Gabriel Capellá, Conxi Lázaro, Joan Brunet, Marta Pineda y Bárbara Rivera (ICO-IDIBELL-IDIBGI); Francesc Balaguer (Hospital Clínic); Jordi Surrallés (Hospital de Sant Pau-IB Sant Pau) y Judith Balmaña (Hospital Vall d'Hebron).

Selección de artículos destacados

Clinical Utility of Genomic Sequencing for Hereditary Cancer Syndromes: An Observational Cohort Study

JCO Precis Oncol. 2024 Dec;8:e2400407

Comentario

Prevalence and Distribution of Unexpected Actionable Germline Pathogenic Variants Identified on Broad-Based Multigene Panel Testing Among Patients With Cancer

JCO Precis Oncol. 2024 Dec;8:e2400553

Comentario

Breast cancer prognosis in young BRCA1/BRCA2 mutation carriers: a retrospective hospital-based cohort study

Clin Oncol (R Coll Radiol). 2024 Oct 18;37:103658

Comentario

Nivolumab plus Ipilimumab in Microsatellite-Instability-High Metastatic Colorectal Cancer

N Engl J Med. 2024 Nov 28;391(21):2014-2026

Comentario

Uptake of Aspirin Chemoprevention in Patients With Lynch Syndrome

JCO Precis Oncol. 2024 Oct;8:e2400562

Comentario

Implementation of Universal Germline Genetic Testing Into Standard of Care for Patients With Prostate Cancer: The Time Is Now

JCO Oncol Pract. 2024 Dec 19:OP2400626

Comentario

Genomic instability in non-breast or ovarian malignancies of individuals with germline pathogenic variants in BRCA1/2

Cancer Inst 2024 Dec 01;116(12):1904-1913

Comentario