

Noticias

Proyecto PERSONALynch

Ya se ha dado inicio oficial al Proyecto PERSONALynch, asociado al Registro CRECE-SEOM. Este proyecto, titulado "Personalización del riesgo de cáncer colorrectal (CCR) y cáncer de endometrio (CE) en el Síndrome de Lynch (PERSONALynch)", tiene como objetivo mejorar la estratificación del riesgo de CCR y CE en individuos con síndrome de Lynch mediante el análisis de factores genéticos y otros modificadores del riesgo. Asimismo, se analizará la aceptación de las medidas preventivas ginecológicas, tanto primarias como secundarias, con el fin de personalizar las estrategias de prevención de tumores ginecológicos.

Calendario del Programa Formativo en Cáncer Hereditario

TEMAS AVANZADOS Webinar Formativos 2026	PONENTE	FECHA
4. Nuevos modelos de estudio genético: Mainstreaming	Carolina Pena	10/02/2026
5. Aspectos psicológicos en el proceso de asesoramiento genético	Adrià López	24/02/2026
6. Asesoramiento reproductivo en cáncer hereditario	Isabel Lorenzo	10/03/2026
7. Cáncer de mama y ovario hereditario: BRCA1/BRCA2 y PALB2	Carmen Hinojo	24/03/2026

A partir de enero de 2026 la perioricidad de los webinar a pasado a ser quincenal, es decir se realizarán dos cada mes, siempre que sea posible.

Próximos eventos

- **ERN GENTURIS e-Training Programme Webinars:**

25-02-2026, 16:00-17:00 CEST ▯ DICER1-associated thyroid tumours - the pathologist's perspective. Giovanni Tallini.

11-03-2026, 16:00-17:00 CEST ▯ PALB2 at 20 – should we now call it “BRCA3”? Marc Tischkowitz.

- **Curso virtual "Introducción a la clasificación de variantes genéticas germinales en cáncer hereditario"**

Del 2 de marzo al 30 de abril.

<https://e-oncologia.org/cursos/introduccion-a-la-clasificacion-de-variantes-geneticas-germinales-en-cancer-hereditario/>

- **ASCO annual meeting 2026**

Del 29 de mayo al 2 de junio de 2026 en Chicago, EEUU y online.

La fecha límite de envío de comunicaciones termina el 27 de enero 2026.

- **V Congreso Interdisciplinar de Genética Humana**

15-17 de abril de 2026, Granada.

La fecha límite para el envío de los resúmenes es el 9 de febrero de 2026.

- **14th Annual Scientific Symposium: BRCA1, BRCA2 and beyond. An update on Hereditary Cancer.**

12 y 13 de mayo de 2026, Penn Medicine, Filadelfia. EEUU.

Actualizaciones GeneReviews

- **Dhamija R, Plotkin S, Gomes A, et al. LZTR1- and SMARCB1-Related Schwannomatosis. 2018 Mar 8 [Updated 2025 Dec 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK487394/>

- **Roberts AE. Noonan Syndrome. 2001 Nov 15 [Updated 2025 Dec 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1124/>

- **Accardo ML, Osborne J, Else T. POT1 Tumor Predisposition. 2020 Oct 29 [Updated 2025 Dec 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563529/>

- **Korbonits M, Hernández-Ramírez LC. AIP Familial Isolated Pituitary Adenomas. 2012 Jun 21 [Updated 2025 Nov 20]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK97965/>

Selección de artículos destacados

Oral squamous cell carcinoma risk and magnitude of association in inherited cancer predisposition syndromes: evidence from a large real-world cohort. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol

Oyewole SO, Olawuyi AB, Okhualhesuyi O, Owosho AA.

2025 Nov 26:S2212-4403(25)01321-5

Comentario

Organ-sparing strategies in patients with MSI/dMMR tumors including Lynch syndrome: Current state of the art and future perspectives for clinical decision-making

Duval M, Dardenne A, Samaille T, Mas L, Lefèvre JH, Dray X, Wagner M, Cohen R, André T.

Int J Cancer. 2025 Dec 29

Comentario

Phenotypic expansion of retinal abnormalities in folliculin (FLCN) variant-related pathology (Birt-Hogg-Dubé syndrome)

August AH, Shields CL, Francis JH, Chen FK, Pulido JS.

Ophthalmic Genet. 2025 Nov 25:1-10

Comentario

Pathogenic Germline Variant Prevalence and Genetic Testing Outcomes in Patients With Urothelial Carcinoma

Oh E, Chua Y, Bahar P, Accardo ML, Li X, Koeppe E, Monda S, Palmbo S, Tsung I, Reichert ZR, Vaishampayan UN, Singhal U, Else T, Nguyen CB.

Clin Genitourin Cancer. 2025 Dec;23(6):102451

Comentario

Pancreatic cancer and biliary tract tumors in individuals with Lynch síndrome

L. Bujanda, A. Sánchez, L. Moreira, R. Prat, G. Hernández-Mesa, D. Rodríguez-Alcalde, E. Barreiro-Alonso, M. Herráiz, J. Cubiella, L. Izquierdo, JM. Banales, J. Dellfrade Osinaga, M. Herreros-Villanueva.

Digestive and Liver Disease 57 (2025) 2464–2469

Comentario

Risk-Based vs Annual Breast Cancer Screening: The WISDOM Randomized Clinical Trial

Laura J Esserman, Allison S Fiscali, Arash Naelim, Laura J Van't Veer, Andrea Kaster, Maren T Scheuner, Andrea Z LaCroix , Alexander D Borowsky, Hoda Anton-Culver, Olufunmilayo I Olopade, James Esserman, Rachael Lancaster, Lisa Madlensky, Annie M Blanco, Katherine S Ross, Deborah L Goodman, Barry S Tong, Michael Hogarth, Diane Hedsitsian, Susie Brain, Vivian Lee, Kelly Blum, Mi-Ok Kim, Leah P Sabacan, Kirkpatrick B Fergus, Christina Yau, Hannah L Park, Barbara A Parker, Celia Kaplan, Kim F Rhoads, Suzanne Eder, Kelly Adduci, Jeffrey B Matthews, Neil S Wenger, Yiwey Shieh, Robert A Hiatt, Elad Ziv, Jeffrey A Tice, Martin Eklund

JAMA. 2025 Dec 12:e2524784

Comentario

UK clinical practice guidelines for the management of patients with constitutional POT1 pathogenic variants

Olga Tsoulaki, D Gareth Evans, Khushboo Sinha, Neil Rajan, Farah Bakr, Helen Hatcher, Andrea Napolitano, Elena Finn, Sunil Iyengar, Aslam Sohaib, Timothy J Sadler, Claire Forde, Emma Roisin Woodward, Terri P McVeigh, Marc Tischkowitz, Fiona Laloo, Helen Hanson.

J Med Genet 2025;0:1-7

Comentario

Refined genotype-phenotype correlations in neurofibromatosis type 1 patients with NF1 point variants

Laurence Pacot, Marinus Blok, Dominique Vidaud, Laura Fertitta, Ingrid Laurendeau, Audrey Coustier, Theodora Maillard, Cécile Barbance, Djihad Hadjadj, Manuela Ye, Dominique Lallemand, Salah Ferkal, Benoit Funalot, Ariane Lunati-Rozie, Bérénice Hebrard, Rakia Bhoui, Liesbeth Spruijt, Didier Bessis, David Geneviève, Vivian Vernimmen, Martinus P G Broen, Sabine Sigaudy, Sylvie Odent, Léna Damaj, Chloé Quélin, Laurent Pasquier, Valérie Layet, Brigitte Gilbert-Dussardier, Gaël Nicolas, Anne-Marie Guerrot, Bruno Leheup, Anne-Claire Bursztejn, Florence Petit, Odile Boute-Bénéjean, Yline Capri, Anne Guimier, Stanislas Lyonnet, Genevieve Baujat, Emmanuelle Bourrat, Bertrand Isidor, Mathilde Nizon, Sébastien Barbarot, Annick Toutain, Sophie Blesson, Julien Van-Gils, Fanny Morice-Picard, Séverine Audebert-Bellanger, Juliette Mazereeuw-Hautier, Alban Ziegler, Yves Alembik, Juliette Piard, Elise Brischoux-Boucher, Léa Guerrini-Rousseau, Julia Morera, Véronique Paquis-Flucklinger, Bruno Delobel, Jean-Luc Alessandri, Béatrice Parfait; NF-France network; Pierre Wolkenstein, Eric Pasmant.

J Med Genet. 2025 Nov 21;62(12):783-793

Comentario

The Impact of Breast Cancer Polygenic Risk Score Disclosure on Decisional Conflict Around Risk-Reducing Mastectomy in BRCA1/2 Carriers

Giulia Ongaro, Caroline Salafia, Rania Sheikh, Elizabeth Schofield, Dana Farengo Clark, Jessica Ebrahimzadeh, Anu Chittenden, Jill E. Stopfer, Jamie Brower, Heather Symecko, Hannah Ovadia, Alexander Husband, Hadley Barr, emanti Mukherjee, Jennifer L. Hay, Zsafia K. Stadler, Kenneth Offit, Judy E. Garber, Susan M. Domchek, Mark E. Robson, Jada G. Hamilton.

MedRxiv[Preprint].2025 Nov 13:2025.11.10.25339918

Comentario