

Noticias

Recomendaciones aprobadas por la comisión nacional de reproducción humana asistida (30/04/2025) en relación con cáncer hereditario y test genético preimplantacional (pgt):

La Comisión Nacional ha aprobado nuevas recomendaciones no vinculantes sobre el uso de Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGT) en cáncer hereditario, bajo el marco del artículo 12.1 de la Ley 14/2006. A destacar:

- Síndrome de Lynch: se reconoce su aparición precoz y alta penetrancia; se considera elegible para PGT.
- BRCA1/2: incluidos por riesgo significativo de cáncer de mama, ovario y próstata, aunque con expresividad variable y penetrancia incompleta.
- Síndrome CDH1: se contempla por su alta agresividad y aparición precoz, sin tratamiento curativo disponible.
- Síndrome feocromocitoma/paraganglioma (SDHB/SDHD): recomendación favorable, considerando penetrancia variable y herencia dependiente del origen parental.
- Poliposis Adenomatosa Familiar (APC): se ratifica su inclusión por penetrancia completa y riesgo casi absoluto de cáncer colorrectal.

Estas recomendaciones refuerzan el papel del PGT en prevención primaria del cáncer hereditario, estandarizando criterios clínico-genéticos (penetrancia >20%, inicio precoz, ausencia de cura). Aunque no generan un listado cerrado, ofrecen una guía a clínicos y a autoridades sanitarias.

[Más información](#)

Calendario Programa Formativo en Cáncer Hereditario.

TEMAS Webinar Formativos 2025	PONENTE	FECHA
BÁSICOS		
Predisposición hereditaria a tumores neuroendocrinos	Dra. Sílvia Varela Ferreiro	02/09/2025
Otros síndromes: Síndrome de Li-Fraumeni y Cáncer gástrico difuso hereditario	Dra. Laura Díaz Paniagua	07/10/2025
AVANZADOS		
Bases genéticas en cáncer hereditario	Dra. Bárbara Rivera	04/11/2025
Clasificación e interpretación de variantes genéticas en cáncer hereditario	Dra. Eva Tomero	02/12/2025

A partir de enero de 2026 la perioricidad de Iso webinar pasará a ser quincenal, es decir se realizarán dos cada mes, siempre que sea posible. Se publicara calendario de 2026 en próximas newsletters.

Selección de artículos destacados

Understanding how gene-disease relationships can impact clinical utility: adaptations and challenges in hereditary cancer testing

Jennifer Herrera-Mullar, Carolyn Horton, Amybeth Weaver, Meghan Towne, Jennifer M Huang, Grace E VanNoy, Steven M Harrison, Bess Wayburn.

Genome Med. 2025 Jul 1;17(1):73. doi: 10.1186/s13073-025-01499-5

Comentario

Breast cancer germline multigene panel testing in mainstream oncology based on clinical–public health utility: esmo precision oncology working group recommendations

Turnbull, C., Achatz M.I., Balmaña J. et al.

Annals of Oncology. Published online June 15, 2025

Comentario

The mutagenic forces shaping the genomes of lung cancer in never smokers

Diaz-Gay, M., Zhang, T., Hoang, P.H. et al.

Nature (jul 2025)

Comentario

Expanding germline hereditary cancer gene panel testing by non-genetics providers: 3-year experience in large integrated healthcare delivery system

Trevor L Hoffman, Farah M Brasfield, Devanshi Tawari, et al.

Cancer Genetics and Therapeutics. Jun 2025. PMID: 40020206.

Comentario

Lo más destacado de ASCO 2025

Concordance of parent-of-origin predictions for hereditary cancer variants using proband-only analysis. Lilian Cordova. University of British Columbia

Mediante la integración del estudio de marcas de metilación en ciertas regiones específicas del ADN llamadas iDMRs (regiones metiladas diferencialmente impresas) y Strand-Seq para la génesis de haplotipos, los autores reportan un 99% de tasa de acierto en la asignación del progenitor.

Prediction of germline BRCA 1/2 genes pathogenetic variants from ultrasound images of healthy ovaries: Radiogenomics as an innovative tool to prevent BRCA-related cancers (PROBE II)

Trabajo que identifica patrones ecográficos en ovarios de mujeres portadoras de mutaciones en BRCA para aumentar la detección de portadores, especialmente cuando los criterios clínicos son de difícil aplicación.

Profiling DNA damage response in ATM/BRCA2 carriers to inform hereditary cancer risk. Demitrios Dedousis. Fox Chase Cancer Center/Temple University Hospitals, Philadelphia

Este estudio evaluó cómo responden las células al daño en el ADN en personas con mutaciones en BRCA2 mediante el análisis de proteínas asociadas al daño en el ADN. Encontraron que los portadores tienen una actividad alterada en la vía de reparación del ADN, independientemente del diagnóstico de cáncer lo que podría ayudar en la reclasificación de variantes.

Identification of germline hereditary cancer syndrome variants and associated cancers in a healthcare biobank population. Juliann Savatt. Department of Genomic Health, Geisinger, Danville

Trabajo sobre el cribado de mutaciones patogénicas de muestras en biobanco en personas que dan su consentimiento sin otros criterios de selección. Se detectan variantes patogénicas en algo más del 1% de las muestras. El riesgo de los portadores fue más elevado y la edad media del diagnóstico fue menor entre los portadores, muchos de los cuales no presentaban historia familiar ni eran conscientes del riesgo de cáncer, por lo que los autores apoyan el establecimiento del cribado genético de variantes patogénicas.

Cost-effectiveness analysis of population-based screening for 6-gene panel testing for hereditary breast and ovarian cancer. Giovanni Galvis Rojas. Department of Health, Medicine and Caring Sciences (HMV), Linköping University

Trabajo que hace una simulación sobre el screening poblacional a nivel germinal independientemente de la historia familiar. Establece que en una hipotética cohorte de 100.000 mujeres de 30 años, detectaría alrededor de 1300 variantes, lo que permitiría multiplicar casi por 7 las cirugías reductoras de riesgo con un 75% de probabilidad de que fuese una medida coste-efectiva con un corte de 100.000 euros por QALY.

Older-onset hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) syndrome patients and clinical value of germline multigene testing. Rodoniki Iosifidou. Theagenio Anti-Cancer Hospital, Thessaloniki

Trabajo que evalúa el perfil mutacional entre los casos de cáncer de mama y ovario diagnosticados antes y después de los 50 años. Los autores concluyen que no hay grandes diferencias y que seguir los criterios familiares estrictos supondrían no diagnosticar no más del 1% de los portadores en su serie.

Sensitivity of age and family history (FH) criteria for determining pancreatic cancer (PC) surveillance (PCS) eligibility among individuals with hereditary PC risk. Asaf Maoz. Dana-Farber Cancer Institute/Mass General Brigham/Harvard Medical School, Boston

Estudio que analiza si los portadores en mutaciones de predisposición al cáncer de páncreas cumplían los criterios de edad y antecedentes familiares requeridos para solicitar un estudio germinal. El 85% cumplían el criterio de edad mientras solo el 22% el de los antecedentes familiares, lo que daba un resultado de un 23% de portadores que cumplían los criterios, lo que apoya los cambios en las últimas guías NCCN sobre el criterio de los antecedentes familiares en cáncer de páncreas.

A prospective study of whole-body MRI (WBMRI) as part of a multimodality screening program for individuals with Li-Fraumeni syndrome (LFS). Allison Frances O'Neill, MD. Dana-Farber/Boston Children's Cancer and Blood Disorders Center

Estudio que evalúa el papel de la RMN corporal total anual en el seguimiento de pacientes afectos de síndrome de Li-Fraumeni. Con casi 500 escaneos, los tumores asintomáticos que se detectaron por este método (40%) fueron en su mayoría localizados y pudieron tratarse con intención radical. Entre los tumores no detectados por este método, la mayoría fueron neoplasias hematológicas y tumores de mama. Este trabajo apoya la RMN como parte del seguimiento multimodal de este síndrome al aumentar la detección de tumores en fases iniciales.

Menopausal hormone therapy after a diagnosis of breast cancer in women with a BRCA pathogenic variant and risk of death. Joanne Kotsopoulos, PhD. Women's College Hospital

Estudio que analiza la utilidad de la terapia hormonal tras la menopausia en mujeres portadoras de mutaciones en BRCA con antecedente personal de cáncer de mama mediante un estudio de seguimiento de portadoras desde 1995. Se realiza un propensity score matching para poder hacer la comparación entre las que lo había recibido y las que no, encontrando que no había aumento de la mortalidad por recibir terapia hormonal en la menopausia ni por cáncer de mama ni por otras causas. No obstante, el pequeño número muestral (N= 180 en cada brazo) y el todavía escaso seguimiento son grandes limitaciones por lo que se ha diseñado un fase 3 para comprobar este punto.

Mammography results in male BRCA carriers. Maliha Tayeb. University of Pennsylvania

Estudio sobre el papel de la mamografía en el seguimiento de varones portadores de mutaciones en BRCA entre 2008 y 2024 en una única institución. Tan solo el 17% de los casi 500 participantes se habían hecho alguna mamografía y el 8% se había hecho alguna exploración subsiguiente. Adicionalmente, el estudio recoge que no se detecta ningún caso de cáncer de mama en varones asintomáticos ya que todos los casos se habían detectado por sintomatología.