

Noticias

Presentación del Proyecto de Investigación Becado en las Becas SEOM 2024:
PERSONALynch. "Personalización del riesgo de CCR y CE en el Síndrome de Lynch: Análisis de factores modificadores de riesgo y de la aceptabilidad de las medidas preventivas"
El próximo martes 10 de junio de 2025, de 15:30 a 16:30 horas, se presentará el proyecto PERSONALynch, beneficiario de la beca de secciones de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) 2024. La presentación se realizará en formato online.
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.
La sesión se realizará online y quedará grabada para quienes no puedan asistir en directo.

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.

Próximos eventos

ERN GENTURIS e-Training Programme. Webinar

"Hereditary tumour syndromes in gastroenterology"
23-06-2025 (lunes)
Hora: 16:00-17:00 CET
Ponente: Mosaicism in oncogenetics. Janneke Schuurs-Hoeijmakers.
[Enlace de registro](#)

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

XXIX Congreso Nacional de Genética Humana de la AEGH

Se celebrará este año de forma conjunta con el **II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica, del 7 al 10 de octubre de 2025, en Murcia, España**.
Fecha límite para el envío de resúmenes: 30 de junio de 2025.
Idiomas de presentación: castellano y portugués.

ASHG 2025 Annual Meeting

La Reunión Anual de la American Society of Human Genetics (ASHG) es uno de los principales eventos científicos a nivel internacional en el ámbito de la genética humana que se celebrará en Boston, del 14 al 18 de octubre de 2025.
Fecha límite para envío abstracts: lunes 9 de junio.

Eventos pasados

Tenth International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer

Tuvo lugar del 6 al 9 de mayo de 2025, en Montreal, Canadá.
Todos los resúmenes que no hayan sido publicados previamente se publicarán en la revista Familial Cancer (<https://www.springer.com/journal/10689>), en el número online de junio de 2025.
Destacar la participación española, en las presentaciones orales y posters en diferentes temáticas:

S4-PP1: Real-world efficacy of first-line endocrine therapy (ET) and CDK4/6 inhibitors (CDK4/6i) in carriers of a pathogenic variant (PV) in a homologous recombination repair (HRR) gene. Mara Cruellas et al.

P047 : Application of the Polygenic Risk Score (PRS) to the BOADICEA Model to Identify Women Candidates for Breast Cancer (BC) Endocrine Prevention in the Spanish Population. Alejandra Rezzqallah Arón et al.

P048 : Incorporation of the Polygenic Risk Score (PRS) in breast cancer (BC) risk estimation among germline carriers of a pathogenic variant (PV) in BRCA1/2 and PALB2. Alejandra Rezzqallah Arón et al.

P059 : Tumour RAD51 Foci Detection as New Evidence for Classifying Germline Variants in BRCA1, BRCA2, And PALB2. Joanna Doménech-Vivó et al.

P109 : Intensified Breast Cancer Screening in Europe: A Call to Action for BRCA1 and BRCA2 Carriers Starting at Age 25 Not 30. Carmen Castillo-Manzano et al.

P122 : Impact of Alterations in Homologous Recombination DNA Repair (HRR) Genes Beyond BRCA on the Prognosis of Metastatic Castration-Resistant Prostate Cancer (mCRPC). Ana Jambрина et al.

P149 : Clinical Characteristics of Patients with Breast Cancer and CHEK2 Pathogenic Variants: Insights into Low-Risk and Other Pathogenic Variants. Adela Rodríguez Hernández et al.

Web GeneReviews

Actualizaciones

J, Schultz KA, Rana HQ. FH Tumor Predisposition Syndrome. 2006 Jul 31 [updated 2025 May 8]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301430.
[Enlace](#)

Van Leeuwaarde RS, Ahmad S, van Nesselrooij B, Zandee W, Giles RH. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [updated 2025 May 1]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301636.
[Enlace](#)

Schneider K, Zellej K, Nichols KE, Schwartz Levine A, Garber J. Li-Fraumeni Syndrome. 1999 Jan 19 [updated 2025 May 1]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301488.
[Enlace](#)

De Voer RM, Nielsen M, Gao W, Kuiper RP, Hoogerbrugge N. NTHL1 Tumor Syndrome. 2020 Apr 2 [updated 2025 Mar 20]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 32239880.
[Enlace](#)

Nuevo

Hanson H, Pal T, Tischkowitz M, et al. CHEK2-Related Cancer Predisposition. 2025 May 29. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
[Enlace](#)

Selección de artículos destacados

Hereditary Pancreatic Diseases (EUROPAC): protocol for primary and secondary screening in individuals with inherited pancreatic disease syndromes for pancreatic ductal adenocarcinoma and complications of other pancreatic diseases
European Registry of BMJ Open. 2025 Apr 3;15(4):e100027. doi: 10.1136/bmjopen-2025-100027. PMID: 40180412; PMCID: PMC11969613

Comentario

Colonoscopy findings in CDH1 carriers from a multicenter international study
Fam Cancer. 2025 May 5;24(2):44. doi: 10.1007/s10689-025-00466-8. PMID: 40323501; PMCID: PMC12052908

Comentario

Epidemiology, pathogenesis, biology and evolving management of MSI-H/dMMR cancers
Nat Rev Clin Oncol. 2025 Jun;22(6):385-407. doi: 10.1038/s41571-025-01015-z

Comentario

Pregnancy-related issues in rare and low-prevalence diseases: results of ERN transversal working group on pregnancy and family planning survey
Orphanet J Rare Dis. 2025 Mar 10;20(1):112. doi: 10.1186/s13023-024-03435-z. PMID: 40065363; PMCID: PMC11892229

Comentario

Analysis of more than 400,000 women provides case-control evidence for BRCA1 and BRCA2 variant classification
Nat Commun. 2025 May 25;16(1):4852. doi: 10.1038/s41467-025-59979-6. PMID: 40413188; PMCID: PMC12103537

Comentario

Genetic Features of Tumours Arising in the Context of Suspected Hereditary Cancer Syndromes with RAD50, RAD51C/D, and BRIP1 Germline Mutations, Results of NGS-Reanalysis of BRCA/MMR-Negative Families
Genes (Basel). 2025 Apr 16;16(4):458. doi: 10.3390/genes16040458. PMID: 40282418; PMCID: PMC12026886

Comentario