Noticias

Calendario del Programa Formativo en Cáncer Hereditario

TEMAS AVANZADOS Webinar Formativos 2026	PONENTE	FECHA
Bases genéticas en cáncer hereditario	Bárbara Rivera	13/01/2026
Clasificación e interpretación de variantes genéticas en cáncer hereditario	Eva Tonero	27/01/2026

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

Congresos, reuniones científicas y simposios sobre Cáncer Hereditario (2025)

Revisión sobre la presencia de temas relacionados con el Cáncer Hereditario y Genética en reuniones y congresos de septiembre y octubre 2025

De modo global se aprecia una pérdida de interés en todos los aspectos hereditarios y de prevención del cáncer en las reuniones específicas de Oncología, manifestada como una presencia muy escasa tanto en los programas educativos como en la presencia de trabajos originales, incluso en reuniones monográficas para patologías en cuya causalidad se encuentra de modo muy relevante la herencia de susceptibilidad genética. De esta forma, en congresos tan relevantes como Global Oncology Summit 2025 (Barcelona 16-17 de septiembre), XVII Curso Avanzado de Sarcomas (1 octubre), IV GO NORTE International GU Debates (2 de Octubre), GEIS XXIII International Symposium (3 de octubre), 2º Congreso Tumores Digestivos de la ASOCIACIÓN CASTELLANO LEONESA DE ONCOLOGÍA (3 de octubre) no se dedicó ni un solo espacio a estos aspectos.

Igualmente decepcionante el Congreso ESMO 2025, celebrado en Berlín del 17 al 21 de octubre, que no incluyó ninguna sesión concreta y específicas sobre cáncer hereditario y genética oncológica, y, de hecho, no se han presentado comunicaciones específicas sobre cáncer hereditario. En algunos educacionales y en algunas sesiones sobre terapias dirigidas se ha tratado de modo colateral esta temática, pero la presencia de esta área parece haber perdido interés para el Congreso anual de la Sociedad Europea, quizás porque se ha creado una reunión específica de espíritu anual monográfico, la ESMO Precisiontship on Hereditary Cancer Genetics (la próxima 11 - 12 May 2026 en Lugano) mientras que en el congreso anual ESMO 2025, el tema fue tratado de forma marginal en 4 conferencias integradas en educacionales no monográficos:

- Germline mutations: Who to test? A. George, The Institute of Cancer Research and Royal Marsden Hospital, Sutton, GB
- Germline and somatic genetic testing in advanced prostate cancer: Practical considerations and challenges. C. Paller, Johns Hopkins Hospital, Baltimore, US
- Integrating germline genetics and peripheral immune responses. B. Fairfax, University of Oxford, Oxford, GB
- Epidemiology and genetics of NET G3 and NEC. H. Sorbye, Helse Bergen HF, Haukeland University Hospital, Bergen, NO

Y únicamente se presentó en una sesión mini-oral este trabajo del MD Anderson Cancer Center, posiblemente la mayor cohorte contemporánea de cánceres raros con perfil molecular, cuyos hallazgos todavía no han sido publicados: 113MO - Multimodal molecular investigation of 1000 rare cancer patients (pts) reveals key tumor states and germline susceptibility genetics. S. Woodman, The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Houston, US

En los congresos más específicos de investigación y Genética en nuestro país destacan los siguientes:

XXIX Congreso Nacional de Genética Humana de la AEGH 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

El programa científico abordó temas de vanguardia como la inteligencia artificial aplicada al diagnóstico genético, la equidad en salud en proyectos globales de genómica, y los avances en farmacogenética y terapias génicas. Se ofrecieron cursos precongreso sobre tecnologías más allá del exoma y procesos asistenciales en medicina genómica. También se destacó la participación de sociedades científicas y asociaciones de pacientes de iberoamérica, consolidando el evento como un referente internacional. La bioética, la educación y la participación activa de los pacientes fueron ejes transversales del encuentro

Las comunicaciones se pueden consultar en la web, donde también es posible ver completos los pósteres presentados, y destacamos 3 ponencias:

- CONFERENCIA MAGISTRAL: Cáncer gástrico en Portugal y Europa. José García Pelaez. I3S/IPATIMUP, Portugal
- Comunicación oral: **C-0154 ESTUDIO DEL CONOCIMIENTO DE LA SOCIEDAD SOBRE EL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER**. Raquel Muñoz Arjona;

El estudio revela que, aunque el nivel de conocimiento es limitado, la sociedad española muestra un gran interés por el asesoramiento genético en cáncer. Entre los 598 participantes (predominio de jóvenes y población de Málaga), el 43,31% nunca había oído hablar del asesoramiento genético, pero el 85,28% se sometería a un estudio genético si fuera relevante para su salud o la de su familia, y el 94,15% considera que el asesoramiento debería ser más accesible y conocido. Las principales barreras identificadas son el miedo a los resultados, la falta de información y el coste económico. Además, el nivel educativo se relaciona positivamente con el nivel de conocimiento. Es necesario promover campañas educativas y dar visibilidad a estos servicios para garantizar un acceso equitativo.

- Comunicación oral: **C-0048 IMPACT- GENÓMICA: TRANSLACIÓN A LA PRÁCTICA CLÍNICA EN CÁNCER HEREDITARIO**. Mireia Ramos-Muntada; Patricia Prada; Guillem Torcal; Mercedes Robledo; Clara Ruiz-Ponte; Jordi Surralles; Conxi Lázaro; Angel Carracedo; Gabriel Capellá;

El programa **IMPaCT-GENÓMICA**, impulsado por el Instituto de Salud Carlos III y coordinado por el CIBER, tiene como objetivo mejorar el diagnóstico, la prevención y el tratamiento de casos genéticos complejos no resueltos, garantizando un acceso equitativo a la medicina genómica de precisión en toda España.

En el ámbito del **cáncer hereditario (CH)**, el subproyecto **IMPaCT-GENÓMICA-CH** ha estudiado 168 familias sin diagnóstico previo, analizando 535 genomas y 178 exomas mediante tecnologías WGS y WES. Se priorizaron 105 genes asociados a cáncer hereditario y se examinaron variantes germinales y somáticas.

El estudio identificó una **variante causal germinal en el 6 % de los casos**, así como hallazgos secundarios germinales (6 % en afectados, 2 % en sanos) y variantes somáticas clínicamente relevantes en un 10 %.

El proyecto demuestra la **viabilidad técnica y clínica de integrar la genómica avanzada** en el Sistema Nacional de Salud y destaca la necesidad de **estandarizar procesos entre centros y comunidades autónomas** para avanzar hacia una atención oncológica más precisa y equitativa.

Además, el proyecto complementario **IMPaCT-VUSCan** analiza los genomas completos para descubrir nuevas variantes que puedan explicar los casos aún no resueltos y optimizar el manejo clínico de las familias afectadas.

20th Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer- ASEICA International Congress, (8–10 octubre 2025, Bilbao)

El programa incluyó sesiones sobre epigenética en tumores linfoides, biopsia líquida en cáncer pediátrico, terapias celulares avanzadas y uso de inteligencia artificial en investigación oncológica. También se abordaron retos clínicos en cáncer de vejiga y tumores neuroendocrinos, así como el papel del metabolismo, el ejercicio y la inmunidad en la evolución tumoral. Sin embargo, la única ponencia específica sobre cáncer hereditario fue "Identification of aberrant luminal progenitors and mTORC1 as a potential breast cancer prevention target in BRCA2 mutation carriers" por Rosa Pascual (Hospital del Mar Research Institute, Barcelona), que exploró estrategias de prevención en pacientes con predisposición genética. Este enfoque se enmarca en una tendencia creciente hacia la medicina personalizada y la oncología preventiva.

XXXI Congreso Internacional Derecho y Genoma Humano (21-22 octubre 2025, Bilbao)

En esta edición se centró en los desafíos éticos y jurídicos de la genética, la biotecnología y la medicina avanzada, con especial énfasis en el impacto de la legislación europea reciente. Organizado por la Universidad del País Vasco (UPV/EHU) y la Red de Derecho y Genoma Humano, el congreso reunió a expertos en derecho, bioética y ciencias biomédicas para debatir sobre la evolución de las tecnologías genéticas y sus implicaciones sociales. Se abordaron temas como la protección de datos genéticos, la edición del genoma humano, y los derechos de los pacientes en contextos de medicina personalizada y el futuro del derecho biomédico en un contexto de aceleración tecnológica con fuerte presencia de debates sobre inteligencia artificial y protección de datos genéticos.

ASTRO 67th Annual Meeting, San Francisco, EE. UU, 27 septiembre – 1 octubre 2025

Se presentaron 4 trabajos originales de los cuales merece la pena realizar reseña:

- Management of Succinate Dehydrogenase-Mutant Paraganglioma with Stereotactic Radiosurgery. P.M. Harary et al. Stanford University School of Medicine, Stanford, CA

Este estudio retrospectivo evaluó la eficacia y seguridad de la radiocirugía estereotáctica (SRS) en pacientes con paragangliomas asociados a mutaciones en el complejo succinato deshidrogenasa (SDH), responsables de cerca del 50 % de los casos hereditarios. Siete pacientes (10 lesiones en total) tratados con SRS entre 2009 y 2024 mostraron una tasa de control local del 100 % y mejoría sintomática en el 80 % de los casos sintomáticos. Solo se registró un evento adverso leve. Los autores concluyen que la SRS es una estrategia eficaz y bien tolerada para el manejo de paragangliomas hereditarios por mutación SDH, aportando control duradero con escasos efectos secundarios.

- Genomic Insights into Prostate Cancer Trends in Black/African American Men. V. Lee et al. Yale School of Medicine y Memorial Sloan Kettering Cancer Center, EE. UU.

Usando datos genómicos del The Cancer Genome Atlas (TCGA), este estudio examinó las alteraciones genéticas asociadas al cáncer de próstata en hombres afroamericanos. Entre 426 pacientes, el gen ATM fue el único con asociación significativa a la raza Black/African American (odds ratio = 5.41, p = 0.006). Aunque las mutaciones en ATM no fueron de pérdida de función, el hallazgo sugiere un posible vínculo genético con implicaciones clínicas en la predisposición hereditaria y la sensibilidad a la radioterapia. Los autores proponen validar este resultado en cohortes mayores, dado su potencial para personalizar tratamientos en esta población. Cabe destacar que, aunque en España la población afroamericana es muy minoritaria, cada vez se tiene una casuística mayor de portadores monoalélicos de mutaciones ATM de los cuales es muy bien conocida su especial sensibilidad a las radiaciones ionizantes.

- Molecular and Immune Signatures of Early-Onset Prostate Cancer: Implications for Tumor Biology and Treatment Approaches. R.M. Narasimhan et al. University of Miami, Huntsman Cancer Institute, Dana-Farber Cancer Institute, entre otros

Este análisis comparó más de 5 000 muestras de cáncer de próstata de inicio temprano (< 55 años) y de inicio promedio (≥ 65 años), utilizando secuenciación genómica y transcriptómica. Los tumores de aparición temprana mostraron mayor frecuencia de fusiones TMPRSS2, ETV1, ETV4 y *BRAF*, pero menos mutaciones en APC, RB1 y AR. A nivel transcriptómico, se observaron mayores puntuaciones neuroendocrinas, activación de la vía MAPK, expresión de genes inmunomoduladores (IL12A, CTLA4) y mayor infiltración de células NK y dendríticas. Los hallazgos sugieren una biología tumoral distinta en el cáncer de próstata de inicio temprano, con posibles implicaciones terapéuticas en radioterapia e inmunoterapia.

- Transcriptomic Analysis of a Tumor Microarray of Breast Cancers with BRCA1 vs. BRCA2 Mutations. V. Svidersky, I. et al. Washington University School of Medicine, St. Louis, MO

Mediante análisis transcriptómico de 100 tumores inmunos con mutaciones BRCA (40 BRCA1, 60 BRCA2), se compararon los perfiles de expresión génica según el gen afectado. Los tumores con BRCA1 mostraron mayor activación de vías de proliferación celular (E2F, MYC) y señalización inmune, asociadas a cáncer triple negativo; los BRCA2 presentaron enriquecimiento en vías de respuesta estrogénica, típico de tumores HR+. Al comparar subtipos histológicos, se observó que las diferencias transcriptomales dependen más del subtipo (TNBC vs. HR+) que del gen mutado. Solo el gen LGR5 se expresó diferencialmente en TNBC con mutación BRCA2. Se concluye que la biología molecular está más determinada por el tipo histológico que por el gen BRCA específico.

Selección de artículos destacados

ASPECTOS MOLECULARES, DE DIAGNÓSTICO Y CLASIFICACIÓN

TP53 variant clusters stratify phenotypic diversity in germline carriers and reveal an osteosarcoma-prone subgroup
Fischer MA, et al.
Nat Commun. 2025. PMID: 41022739

Comentario

Germline Findings From Tumor-Only Comprehensive Genomic Profiling in the RATIONAL Study: A Missed Opportunity?
Abate RE, et al.
JCO Precis Oncol. 2025. PMID: 40929615; PMCID: PMC12416028

Comentario

Clinical Implementation of Matched Tumor/Germline Genomic Profiling
Manning SK, et al.
J Mol Diagn. 2025. PMID: 40706989

Comentario

Availability of benign missense variant "truthsets" for MAVE benchmarking
Rowlands CF, et al.
Am J Hum Genet. 2025. PMID: 40925377

Comentario

Germline rare variants in cancer susceptibility genes and risk of subsequent neoplasms in survivors
Zamani SA, et al.
J Natl Cancer Inst 2025. PMID: 40924783

Comentario

ASPECTOS CLÍNICOS Y TERAPÉUTICOS

Inherited Susceptibility to Cancer: Past, Present and Future
Hodgson SV, et al.
Ann Hum Genet. 2025. PMID: 40695426

Comentario

Incomplete Family History and Meeting Algorithmic Criteria for Hereditary Cancer Evaluation via CDS
Hanna A, et al.
JAMA Netw Open. 2025. PMID: 41148137

Comentario

Risks and Implications of Multiple Actionable Pathogenic Variants in Hereditary Cancer
Neuman C, et al.
JCO Precis Oncol 2025. PMID: 41100774; PMCID: PMC12537039

Comentario

Management of individuals with heterozygous germline pathogenic variants in RAD51C, RAD51D, and BRIP1: A clinical practice resource of the ACMG
Hyman J, et al.
Genet Med. 2025. PMID: 41070818

Comentario

Pathogenic Germline Variants in Cancer Susceptibility Genes
Mumah G, Newell D, Hadley M, Ribaudo I, Ni Y, Arhesman J.
JAMA. 2025. PMID: 41105108

Comentario

GUIDELINES Y CONSENSOS

Recontact and follow-up for individuals with germline pathogenic variants in hereditary breast and ovarian cancer susceptibility genes: a UK Cancer Genetics Group consensus meeting
Christopher J, Edgerley K, McMckwie B, Jewell R, Kemp Z, Snape K, Hanson H; UK Cancer Genetics Group.
J Med Genet. 2025. PMID: 41159931

Comentario

SEOM.org

Copyright © 2025 Sección SEOM de Cáncer Hereditario. Todos los derechos reservados.

Solicitar baja | Contacto

|IF:REWARDS| *|HTML:REWARDS|* *|END:IF|*