

## Próximos Eventos

### European Human Genetics Conference

El evento tendrá lugar los días **11-14 de Junio de 2022** en formato mixto (online y presencial, Viena (Austria)).

El plazo para envío de comunicaciones ya está abierto y finaliza el 11 de Febrero de 2022.

[Más información](#)

### XV Jornada de Actualización en Genética Humana de la AEGH

Se celebrará en Barcelona el **22 de abril de 2022**.

**Tema:** Cáncer hereditario: más allá de los sospechosos habituales.

[Más información](#)

## Formación continuada

### ERN GENTURIS WEBINARS

#### Cutaneous neurofibromas

**Fecha:** 27-01-2022

**Hora:** 16:00-17:00 CET

**Ponentes:** Prof. Sirkku Peltonen y Prof. Pierre Wolkenstein

[Enlace de registro](#)

#### Polygenic Risk Scores in breast and ovarian cancer risk prediction – ready for the clinic?

**Fecha:** 23-02-2022

**Hora:** 16:00-17:00 CET

**Ponente:** Prof. Marc Tischkowitz

[Enlace de registro](#)

#### ERN GENTURIS 5-year anniversary conference

**Fecha:** 10/11-02-2022

La conferencia contará con actualizaciones de los síndromes de predisposición a tumores, información sobre proyectos, así como perspectiva de pacientes.

[Enlace de registro](#)

[Programa](#)

Puede consultar toda la información y ver los webinars ya celebrados [a través de este enlace](#).

### 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](mailto:cancerhereditario@seom.org).

## Selección de artículos destacados

### Germline Pathogenic Variants in Cancer Predisposition Genes Among Women With Invasive Lobular Carcinoma of the Breast

Siddhartha Yadav, Chunling Hu et al.

*Journal of Clinical Oncology* 39, no. 35 (December 10, 2021) 3918-3926. DOI: 10.1200/JCO.21.00640. Epub 2021 Oct 21. PMID: 34672684

[Comentario](#)

### Breast cancer risk in BRCA mutation carriers after diagnosis of epithelial ovarian cancer is lower than in carriers without ovarian cancer

Nañez A, Stram DA, Bethan Powell C, García C.

*Gynecol Oncol Rep.* 2021 Dec 4;39:100899. DOI: 10.1016/j.gore.2021.100899. PMID: 34917730; PMCID: PMC8666339

[Comentario](#)

### Identification of Lynch Syndrome Carriers among Patients with Small Bowel Adenocarcinoma

Sánchez A, Bujanda L, Cuatrecasas M, Bofill A, Alvarez-Urturi C, Hernandez G, et al.

*Cancers (Basel).* 2021 Dec 20;13(24):6378. DOI: 10.3390/cancers13246378. PMID: 34944998; PMCID: PMC8699558

[Comentario](#)

### Evaluation of Urinalysis-Based Screening for Urothelial Carcinoma in Patients With Lynch Syndrome

Chouhan H, Abbass MA, Hrabe JE, Ferrandon S, DeVecchio J, Mankaney G, et al.

*Dis Colon Rectum.* 2022 Jan 1;65(1):40-45. DOI: 10.1097/DCR.0000000000002062. PMID: 34882627

[Comentario](#)

### Rare germline variants in the AXIN2 gene in families with colonic polyposis and colorectal cancer

Chan JM, Clendenning M, Joseland S, Georgeson P, Mahmood K, Walker R, et al.

*Fam Cancer.* 2021 Nov 24. DOI: 10.1007/s10689-021-00283-9. Epub ahead of print. PMID: 34817745

[Comentario](#)

### Prevalence and spectrum of pathogenic variants among patients with multiple primary cancers evaluated by clinical characteristics

Bychkovsky BL, Lo MT, Yussuf A, Horton C, Richardson M, LaDuca H, et al.

*Cancer.* 2021 Dec 7. DOI: 10.1002/cncr.34056. Epub ahead of print. PMID: 34875721

[Comentario](#)

### Analysis of the Li-Fraumeni Spectrum Based on an International Germline TP53 Variant Data Set An International Agency for Research on Cancer TP53 Database Analysis

Christian P. Kratz, MD1; Claire Freycon.

*JAMA Oncol.*, October 28, 2021;7(12):1800-1805. DOI:10.1001/jamaoncol.2021.4398

[Comentario](#)

### Cancer incidence, patterns, and genotype-phenotype associations in individuals with pathogenic or likely pathogenic germline TP53 variants: an observational cohort study

de Andrade KC, Khincha PP, Hatton JN, Frone MN, Wegman-Ostrosky T, Mai PL, Best AF, Savage SA.

*Lancet Oncol.* 2021 Dec;22(12):1787-1798. DOI: 10.1016/S1470-2045(21)00580-5. Epub 2021 Nov 12. PMID: 34780712

[Comentario](#)

### Belzutifan for Renal Cell Carcinoma in von Hippel-Lindau Disease

Jonasch E, Donskov F, Iliopoulos O, Rathmell WK, Narayan VK, Maughan BL, et al.

*N Engl J Med.* 2021 Nov 25;385(22):2036-2046. DOI: 10.1056/NEJMoa2103425. PMID: 34818478

[Comentario](#)

### A germline 1;3 translocation disrupting the VHL gene: a novel genetic cause for von Hippel-Lindau

Ricketts CJ, Vouck CD, Lang M, et al.

*Journal of Medical Genetics* 2022;59:18-22. Oct 21. DOI: 10.1136/jmedgenet-2020-107308. PMID: 33067352

[Comentario](#)