

ARTICULOS PUBLICADOS:

1. Hernan I, Mañé B, Borràs E, de Sousa Dias M, Llord G, Yagüe C, Gamundi MJ, Arcusa À, Carballo M.
Two novel frameshift mutations in BRCA2 gene detected by next generation sequencing in a survey of Spanish patients of breast cancer Clin Transl Oncol. 2015 Jan 14. [Epub ahead of print]
PMID: 25586199 [PubMed - as supplied by publisher]
2. Genetic testing in hereditary breast and ovarian cancer using massive parallel sequencing.
Ruiz A, Llord G, Yagüe C, Baena N, Viñas M, Torra M, Brunet A, Seguí MA, Saigí E, Guitart M.
Biomed Res Int. 2014;2014:542541. doi: 10.1155/2014/542541. Epub 2014 Jun 26.
PMID: 25136594 [PubMed - in process]
3. Andrés R, Pajares I, Balmaña J, Llord G, Ramón Y Cajal T, Chirivella I, Aguirre E, Robles L, Lastra E, Pérez-Segura P, Bosch N, Yagüe C, Lerma E, Godino J, Miramar MD, Moros M, Astier P, Saez B, Vidal MJ, Arcusa A, Ramón y Cajal S, Calvo MT, Tres A
Association of BRCA1 germline mutations in young onset triple-negative breast cancer (TNBC)
Clin Transl Oncol. 2014 Mar;16(3):280-4. doi: 10.1007/s12094-013-1070-9.
Epub 2013 Aug 27
4. de Garibay GR1, Acedo A, García-Casado Z, Gutiérrez-Enríquez S, Tosar A, Romero A, Garre P, Llord G, Thomassen M, Díez O, Pérez-Segura P, Díaz-Rubio E, Velasco EA, Caldés T, de la Hoya M
Capillary electrophoresis analysis of conventional splicing assays: IARC analytical and clinical classification of 31 BRCA2 genetic variants.
Hum Mutat. 2014 Jan;35(1):53-7. doi: 10.1002/humu.22456. Epub 2013 Oct 28
5. MAMMOGRAPHIC DENSITY AND BREAST CANCER IN WOMEN FROM HIGH RISK FAMILIES
Teresa Ramón y Cajal,¹ Isabel Chirivella,² Josefa Miranda,³ Alexandre Teule,⁴ Ángel Izquierdo,⁵ Judith Balmaña,⁶ Ana Beatriz Sánchez-Heras,⁷ Gemma Llord,⁸ David Fisas,¹ Virginia Lope- Carvajal,^{9,10,11} Elena Hernández-Agudo,¹¹ María José Juan-Fita,¹² Isabel Tena,¹³ Luis Robles,¹⁴ Carmen Guillén,¹⁵ Pedro Pérez-Segura,¹⁶ Mari Sol Luque-Molina,¹⁷ Susana Hernando-Polo,¹⁸ Mónica Salinas,⁴ Joan Brunet, ^{5,19} Dolores Salas-Trejo,³ Agusti Barnadas,¹ Marina Pollán.^{9,10,11}

CAPITULO DEL LIBRO

IMPLICACIONES CLINICAS DE LOS ESTUDIOS DE LOS GENES DE PREDISPOSICION HEREDITARIA EN EL CANCER GINECOLOGICO Y DE MAMA.

CURSOS CLINIC DE FORMACION CONTINUADA EN OBSTETRICIA Y GINECOLOGIA. ISBN: 978-84-15950-49-3

DEPOSITO LEGAL: M-5720-2014

PONENCIAS

Sesión Educativa de Cáncer Hereditario. SINDROMES HEREDITARIOS DE CANCER DE MAMA Y OVARIO. 3º SIMPOSIO SEOM, MADRID 2014, 22 OCTUBRE 2014. (Anexo 4)

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN ACTIVOS

1- Estudio de factores hormonales y del estilo de vida modificadores del riesgo en portadoras de mutación en los genes BRCA1 y BRCA2. Estudio en colaboración con el Instituto de Salud Carlos III. Investigador colaborador.

2- Estudio FAMOSA: ESTUDIO multicéntrico abierto para la evaluación de frecuencia de mutaciones en genes accionables asociados al cáncer hereditario. Investigador colaborador del estudio. Investigador principal en la Corporació Sanitària Parc Taulí.

3- Estudio OLYMPIA: A randomised, double-blind, parallel group, placebo-controlled multi-centre Phase III study to assess the efficacy and safety of olaparib versus placebo as adjuvant therapy in BRCA mutated high-risk HER2-negative primary breast cancer patients who have completed definitive local and systemic neoadjuvant/adjuvant treatment. Investigador principal en la Corporación Sanitaria Parc Taulí.

4- ESTUDI BIOMARIN: Estudio fase III, multicéntrico, aleatorizado, doble ciego, paralelo, con dos brazos y multicéntrico sobre BMN673 en comparación con la elección del medio en pacientes con mutaciones en los genes BRCA1/2 con cáncer de mama localmente avanzado y/o metastásica, que han recibido no más de dos líneas de quimioterapia previas para la enfermedad metastásica.

5- EXOMA EN CANCER RENAL. Colaborador en el estudio dirigido por Prof. Eamonn Maher, Medical and Molecular Genetics (University of Birmingham), Norton Court, Birmingham Women's Hospital, Edgbaston, Birmingham B15 2TG.

6- Col.laboració en l'estudi de la "Prevalença de Mutacions en els gens POLE i POLD1 en Poliposi adenomatosa i Càncer colrectal a edad jove", amb l'equip Investigador de Digestiu de Càncer Hereditari de l'Hospital Clínic. Investigador Principal: Sergi Castellví Bel.

MEMORIA 2014
UNIDAD DE CONSEJO GENETICO

ACTIVITAT ASSISTENCIAL:

Primeras visitas de individuos: 178

Primeras visitas de familias: 128

ESTUDIS GENETICS EN LÍNIA GERMINAL:

TOTALS: 60 EN LINIA GERMINAL

ESTUDIS GENETICS COMPLETS	CONSORCI SANITARI DE TERRASSA
APC	4
BRCA1 I BRCA2	33
CDH1	0
MYH	0
MMR	8
PTEN	5

ESTUDIS GENETICS DIRECTES	CONSORCI SANITARI DE TERRASSA
APC	0
BRCA1 I BRCA2	27
CDH1	0
MYH	15
MMR	4
EN	5
CONTROL QUALITAT	8

SESIONES HOSPITALARIAS MENSUALES

PARTICIPACIÓN EN LOS COMITÉS DE CÁNCER DE MAMA Y CÁNCER GINECOLÓGICO
semanales

PARTICIPACION EN LA UNIDAD FUNCIONAL DE PATOLOGIA MAMARIA semanales