PARTICIPACIÓN EN LA ELABORACIÓN DE LAS GUIAS DE PREDISPOSICION A NEOPLASIA HEMATOLÓGICA

Con esta carta nos gustaría contar con vuestra participación en la elaboración de unas guías operativas a partir de**información** relevante y actualizada sobre aspectos relacionados con la predisposición a neoplasia hematológica (asociaciones clínicas, técnicas de estudio, tipo de muestras, interpretación de variantes, consejo genético a pacientes y familiares) y **recomendaciones** para la práctica clínica en un campo en evolución, con áreas de consenso y desacuerdo entre los expertos, pero en el que ya se nos reclaman decisiones en el cuidado del paciente.

Adicionalmente, se plantea un registro de las variantes germinales en cada gen (sección 3.3, ver índice propuesto abajo), comunicadas en la literatura, asociadas a neoplasia hematológica, con detalle de fenotipo clínico del caso y caracterización de la variante, en función de la disponibilidad de datos. Se propone expandir dicho registro con las variantes identificadas en nuestros centros. Este registro está previsto que sea en formato digital facilitando así la comunicación y la actualización constante.

A continuación se muestran las distintas secciones propuestas para las guías, con la intención de que nos indiquéis vuestras preferencias. Os pedimos que a través de la SEHH y los distintos grupos de trabajo nos ayudéis a difundir la propuesta. OS pedimos que nos mandéis vuestras referencias antes del 15/06/2022 a la dirección guianeoplasiagerminal.@gmail.com

1. INTRODUCCIÓN

1.1 Justificación

1.2 Objetivos

1.3 Metodología

1.4 Redacción, revisión y actualización

2. NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS CON PREDISPOSICIÓN GERMINAL

2.1 Neoplasias mieloides con predisposición germinal

- Leucemia Aguda Mieloide
- Síndrome Mielodisplásico

PARTICIPACIÓN EN LA ELABORACIÓN DE LAS GUIAS DE PREDISPOSICION A NEOPLASIA HEMATOLÓGICA

- Síndrome Mielodisplásico/Neoplasia mieloproliferativa crónica
- Neoplasias Mieloproliferativas crónicas

2.2 Neoplasias linfoides con predisposición germinal

- Leucemia Aguda Linfoblástica

-Otros: Mieloma Múltiple, leucemia linfática crónica…

3. TÉCNICAS, MUESTRAS Y GENES EN LOS ESTUDIO DE PREDISPOSICIÓN

3.1 ¿Cuál es la muestra óptima para llevar a cabo el estudio al diagnóstico?

3.2 ¿Qué técnica debe utilizarse?

3.3 ¿Qué genes deben estudiarse?

-CEBPA

-DDX41

-RUNX1

-ETV6

-ANKRD26

-TP53

-GATA2

-SAMD9/SAMD9L

-ERCC6L2

-RASOPATÍAS

-GENES FALLOS MEDULARES CONGÉNITOS CLASICOS

- Otros

4. **INTERPRETACIÓN DE VARIANTES**

4.1 Recomendaciones y herramientas para la interpretación de variantes

5. MANEJO CLÍNICO Y CONSEJO GENÉTICO

5.1 ¿Quién debe evaluar a los pacientes con sospecha de línea germinal?

5.2 ¿Qué pacientes son subsidiarios de estudio?

5.3 ¿En qué momento debe realizarse el estudio?

PARTICIPACIÓN EN LA ELABORACIÓN DE LAS GUIAS DE PREDISPOSICION A NEOPLASIA HEMATOLÓGICA

5.4 Consejo genético previo al estudio de predisposición.

5.5 Consejo genético tras el estudio de predisposición

5.5.1 ¿En qué familiares hay que realizar el estudio una vez confirmada en el *propositus*?

5.5.2 Actuación específica y seguimiento de estos pacientes

5.5.3 ¿Implicación de las variantes en la selección del donante TPH?

5.5.4 Evaluación psicológica del paciente y los familiares.

5.5.5 Hallazgos secundarios o incidentales.

5.6 Aspectos éticos y legales.