

SPANish variant DAtabase for Hereditary Cancer

“Creación de un **registro nacional** de variantes relacionadas con genes de **cáncer hereditario** con el fin de **homogenizar** y **mejorar** la clasificación de variantes de nuestra población. Una iniciativa auspiciada por CIBERONC con la participación de ICO-IDIBELL, SEOM y AEGH.”

Datos registrados en SpadaHC

15

Centros
activos

4.294

Individuos

1.16M

Variantes

14.776

Clasificaciones

Funcionalidades

que SpadaHC proporciona online

1. Frecuencia poblacional según sospecha clínica, sexo y laboratorio.
2. Clasificaciones de los laboratorios participantes.
3. Listado de pacientes e información clínica asociada (para usuarios registrados).

ESTUDIO 1

Resolución de discrepancias en las clasificaciones

Actualmente, SpadaHC ha recogido datos de 15 laboratorios españoles. En total, se han compartido **20.802** variantes únicas, de las cuales **10.035** tienen al menos una clasificación. Por otro lado, se han identificado **2.469** variantes con múltiples clasificaciones, de las cuales **84** presentan discrepancias clínicamente relevantes. Por ello, se ha establecido con los laboratorios que las han reportado un sistema de revisión con el fin de consensuar la mejor clasificación, y en extensión, poder ofrecer una mejor toma de decisiones clínicas.

LABORATORIOS PARTICIPANTES

Laboratorios en proceso de participar

