

[Corso Residenziale]

Tumori rari, con aspetti inusuali e... ereditari. Prospettive metodologiche e management clinico

Verona, 10 novembre 2022

[Programma preliminare]

Giovedì, 10 novembre

9.00 Registrazione partecipanti

9.30 Saluto autorità

Moderatori: Andrea Bonetti, Valentina Calò, Daniela Terribile

10.00 Pannelli multigenici come opzioni metodologiche e iter diagnostico per l'identificazione di mutazioni rare
Aldo Scarpa

10.20 Rilevanza dell'identificazione di mutazioni rare in geni comuni
Michele Milella

10.40 Quando la morfologia guida al test per individuare sindromi ereditarie
Ileana Carnevali

11.00 Lesioni intestinali BRCA-relate: cosa c'è oltre il pancreas
Stefania Zovato

11.20 PARP inibitori nei carcinomi BRCA pancreatici
Giordano Guido

11.40 Discussione

Moderatori: Giulia Cini, Maria Guido, Maria Grazia Tibiletti

12.00 Aspetti clinici infrequenti in sindromi ereditarie. Approccio molecolare o clinico?
Daniela Barana

12.20 Quali sindromi sospettare in un paziente precedentemente neoplastico a cui si aggiunge la diagnosi di melanoma maligno
Paola Ghiorzo

12.40 Pancreatoblastoma e poliposi APC-correlata
Emanuele Damiano Urso

13.00 Caso clinico e discussione
Sokol Sina

13.30 *Pausa pranzo*

Moderatori: Andrea Remo, Emanuela Lucci Cordisco

14.00 Ectopie molecolari. Nuovi target terapeutici?
Fiamma Buttitta

14.20 Terapia anti-Her-2: prospettive terapeutiche oltre il carcinoma mammario
Cristina Pegoraro

14.40 Alterazioni di *POLE* nei carcinomi endometriali ed intestinali. Un nuovo Screening
Universale?
Duilio Della Libera

15.00 Terapia nel carcinoma dell'ovaio e dell'endometrio: tra ereditarietà e classificazione
molecolare
Filippo Greco

15.20 Impatto delle sindromi ereditarie sulla programmazione della genitorialità
Fedro Peccatori

15.40 Discussione

Moderatori: Romano Colombari, Cristina Oliani

16.00 Tumori renali ereditari BAP-1 e SDHx correlati
Guido Martignoni

16.20 Ruolo della analisi istologica per l'identificazione delle sindromi ereditarie associate ai tumori
cartilaginei
Salvatore Romeo

16.40 Aspetti legali in caso di sospetto tumore ereditario in paziente deceduto
Giacomo Ceron

17.00 Accessibilità ai servizi diagnostici
Salvo Testa

17.20 Discussione

18.00 Conclusioni e chiusura dei lavori

[**Obiettivi**]

L'aspetto ereditario delle malattie è un problema spesso dimenticato e/o ignorato dal medico, in particolar modo per quelle malattie non diagnosticate alla nascita (congenite) e con presentazione clinica simile a quella sporadica. Le neoplasie ne sono il tipico esempio. Infatti, la necessità di

attivare l'iter diagnostico terapeutico in un paziente neoplastico spesso fa perdere di vista quei pochi elementi anamnestici e clinici che permettono l'identificazione di una sindrome ereditaria. Tale aspetto, seppur apparentemente non importante nel momento di una diagnosi oncologica, in realtà per la famiglia di origine e per il futuro del paziente può rivelarsi molto importante, talvolta anche per lo stesso percorso terapeutico.

Nonostante ciò, le conoscenze sulle alterazioni genetiche implicate nelle varie forme di neoplasia e le nuove classificazioni molecolari stanno inducendo una vera e propria rivoluzione nell'approccio diagnostico e terapeutico alla malattia. Infatti l'introduzione delle modalità di identificazione delle sindromi a partire dai tessuti, come lo screening Universale in immunoistochimica, e dei programmi di sorveglianza per i familiari, hanno incrementato il ruolo del bagaglio culturale di ogni medico. I nuovi aspetti metodologici, compresa la maggior facilità di accesso al sequenziamento di nuova generazione con l'utilizzo di pannelli multigenici, hanno reso più veloce la diagnosi delle sindromi ereditarie aprendo però in parallelo nuove problematiche come la standardizzazione, i controlli di qualità e la natura dei pannelli e delle metodiche da utilizzare.

All'interno di tale realtà culturale ed organizzativa, la presenza di aspetti rari ed inusuali nello spettro delle sindromi ereditarie rendono ancora più complesso ipotizzare tali sindromi e pertanto far partire il corretto iter diagnostico eredo-familiare. Per questo tutti gli approcci, clinico, patologico, immunoistochimico e molecolare devono essere tenuti in considerazione al fine di poter individuare il maggior numero di pazienti affetti da tali patologie in particolar modo nei centri sprovvisti di centri di genetica clinica.

L'AIFET (Associazione Italiana Familiarità Ereditarietà Tumori) è una delle poche associazioni scientifiche italiane realmente multidisciplinare che si propone la collaborazione tra le varie figure professionali, i vari centri diagnostico-terapeutici, le istituzioni oltre alla promozione dell'aggiornamento culturale in ambito ereditario-familiare con l'attivazione di progetti scientifici aperti.

[**Rivolto a**]

Medici specialisti e specializzandi in anatomia-patologica, chirurgia, genetica medica, ginecologia e ostetricia, oncologia; biologi.

[**Responsabili Scientifici**]

Romano Colombari
U.O. di Anatomia Patologica
ULSS9
Verona

Filippo Greco
U.O. di Anatomia Patologica
ULSS9
Verona

Andrea Remo
U.O. di Anatomia Patologica
ULSS9 "Scaligera"
Verona

[Relatori e Moderatori]

Daniela Barana
UOSD di Oncologia
ULSS 8 Berica
Vicenza

Andrea Bonetti
Dipartimento di Oncologia
AULSS 9 della Regione Veneto
Verona

Fiamma Buttitta
U.O. di Anatomia Patologia
Università degli Studi
Chieti

Valentina Calò
Ambulatorio e laboratorio di Genetica Oncologica
A.O. Universitaria Policlinico A. Giaccone
Palermo

Ileana Wanda Carnevali
U.O. di Anatomia Patologica
ASST Settelaghi
Varese

Giacomo Ceron
UOC Medicina Legale
ULSS 7 Pedemontana
Padova

Giulia Cini
U.O. di Oncogenetica e Oncogenomica Funzionale
Centro di Riferimento Oncologico (CRO)
Aviano (PN)

Romano Colombari
UOC di Anatomia Patologica e Istologia Patologica e Citodiagnostica
ULSS 9
Verona

Duilio Della Libera
AULSS1 Dolomiti
Anatomia Patologica
Belluno

Paola Ghorzo
Genetica Medica
Università degli Studi
Genova

Guido Giordano
Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche
Policlinico Riuniti
Università degli Studi
Foggia

Maria Guido
U.O. Anatomia e Istologia Patologica
ULSS 2 Marca Trevigiana, Ospedale
Treviso

Emanuela Lucci Cordisco
Istituto di Genetica Medica
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli – IRCCS
Roma

Guido Martignoni
Dipartimento di Anatomia Patologica
Università degli Studi
Verona

Michele Milella
U.O. di Oncologia Medica
AOUI
Verona

Cristina Oliani
U.O. di Oncologia Medica
AULSS5 Polesana
Rovigo

Fedro Alessandro Peccatori
Dipartimento Ginecologia Oncologica
IRCCS Istituto Europeo di Oncologia
Milano

Maria Cristina Pegoraro
U.O. di Oncologia
AULSS 5
Peschiera Del Garda (VR)

Romeo Salvatore
U.O.C. di Anatomia Patologica
ULSS 7 Pedemontana
Ospedale
Santorso (VI)

Aldo Scarpa
U.O. di Anatomia Patologica
AOUI Policlinico G.B. Rossi
Verona

Sokol Sina
U.O. di Anatomia Patologica
ULSS9 "Scaligera"
Verona

Daniela Terribile
U.O.C. di Chirurgia Senologica
Policlinico Universitario Fondazione Agostino Gemelli
Roma

Salvatore Testa
Associazione Mutagens
Milano

Maria Grazia Tibiletti
U.O. di Anatomia Patologica
Ospedale di Circolo-Università dell'Insubria
Varese

Emanuele Damiano Luca Urso
Clinica Chirurgica ad indirizzo coloretale
Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Oncologiche e Gastroenterologiche
Università degli Studi di Padova
Padova

Stefania Zovato
UOSD Tumori ereditari
Istituto Oncologico Veneto IOV
Padova

[**Sede**]
Hotel Palace
Via Galvani, 19
Verona