

18 Novembre 2010

- 8.30 Introduzione  
*M. Ponz de Leon - M. Federico*  
Salute delle Autorità
- 9.00 Lettura: **Role of p53 in the regulation of self-renewal in Cancer Stem Cells** *P.G. Pelicci*  
*Moderatore: M.L. Brandi*
- 9.30 Tavola Rotonda: **Nuove strategie per lo studio molecolare dei tumori ereditari**  
*Moderatori: G.N. Ranzani - E. Ricevuto*
- Varianti genomiche di significato incerto: modelli statistici** *M. Genuardi*
- Varianti genomiche di significato incerto: criteri per la caratterizzazione e l'identificazione delle classi di rischio**  
*A. Russo*
- Approccio ribonomico allo studio di una malattia genetica rara e complessa che predispone al cancro: la sindrome MEN1 come modello** *E. Luzi*
- Dal somatico al germinale nella identificazione di tumori ereditari** *L. Ottini*
- 11.00 Coffee break
- 11.30 **Comunicazioni orali**  
*Moderatori: M.G. Tibiletti - R. Masetti*
- 13.00 Lunch
- 14.30 **Comunicazioni orali**  
*Moderatori: M. Anti - A. Percesepe*
- 15.30 Tavola Rotonda: **Percorsi diagnostici e terapeutici nei tumori ereditari: esperienze a confronto**  
*Moderatori: L. Larizza - L. Roncucci*
- I tumori ereditari del colon-retto** *L. Varesco*
- I tumori ereditari della mammella** *L. Cortesi*
- Sindromi MEN** *A. Falchetti*
- Melanomi e tumori del pancreas** *G. Bianchi-Scarrà*
- 17.00 Assemblea dei Soci AIFEG
- 20.30 Cena Sociale

19 Novembre 2010

- 9.00 Tavola Rotonda: **Management di soggetti a rischio: problemi attuali e nuove prospettive**  
*Moderatori: A. Malesci - S. Sacchi*
- Tumori ereditari della tiroide** *F. Pacini*
- Chirurgia profilattica nei carriers di mutazione BRCA1/2** *D. Terribile*
- Cosa vi è di nuovo per i tumori rari: la S. di Peutz-Jeghers** *N. Resta*
- Retinoblastomi** *A. Acquaviva*
- 10.30 Coffee break
- 11.00 **Comunicazioni orali**  
*Moderatori: E. Villa - G. Delaini*
- 13.00 Lunch
- 14.30 **Comunicazioni orali**  
*Moderatori: A. Viel - C. Di Gregorio*
- 16.00 Tavola Rotonda:  
**Nuove strategie nei tumori ereditari**  
*Moderatori: P. Tassone - P. Radice*
- Terapie mirate per i tumori ereditari mediante l'utilizzo di PARP-inibitori: un nuovo approccio biologico** *P.F. Conte*
- Strategie individualizzate per il trattamento dei tumori ereditari della mammella** *P. Tagliaferri*
- Approcci innovativi nella farmacoprevenzione dei tumori ereditari della mammella** *B. Bonanni*
- Nuove terapie nel carcinoma midollare tiroideo** *M. Santoro*
- Classificazione e nuovi approcci nei tumori neuroendocrini** *G. Rindi*
- 17.45 Lettura: **Evaluation and management of high risk women** *C. Isaacs*  
*Moderatore: G. Romeo*
- 18.15 Considerazioni conclusive  
*M. Federico - M. Ponz de Leon*

## RELATORI e MODERATORI

Antonio Acquaviva (*Siena*)  
Marcello Anti (*Viterbo*)  
Giovanna Bianchi-Scarrà (*Genova*)  
Bernardo Bonanni (*Milano*)  
Maria Luisa Brandi (*Firenze*)  
Pier Franco Conte (*Modena*)  
Laura Cortesi (*Modena*)  
Giangaetano Delaini (*Verona*)  
Carmela Di Gregorio (*Modena*)  
Alberto Falchetti (*Firenze*)  
Massimo Federico (*Modena*)  
Maurizio Genuardi (*Firenze*)  
Claudine Isaacs (*Washington, USA*)  
Lidia Larizza (*Milano*)  
Ettore Luzi (*Firenze*)  
Alberto Malesci (*Milano*)  
Riccardo Masetti (*Roma*)  
Laura Ottini (*Roma*)  
Furio Pacini (*Siena*)  
Pier Giuseppe Pelicci (*Milano*)  
Antonio Percesepe (*Modena*)  
Maurizio Ponz de Leon (*Modena*)  
Paolo Radice (*Milano*)  
Guglielmina Nadia Ranzani (*Pavia*)  
Nicoletta Resta (*Bari*)  
Enrico Ricevuto (*L'Aquila*)  
Guido Rindi (*Roma*)  
Giovanni Romeo (*Bologna*)  
Luca Roncucci (*Modena*)  
Antonio Russo (*Palermo*)  
Stefano Sacchi (*Modena*)  
Massimo Santoro (*Napoli*)  
Pierosandro Tagliaferri (*Catanzaro*)  
Pierfrancesco Tassone (*Catanzaro*)  
Daniela Terribile (*Roma*)  
Maria Grazia Tibiletti (*Varese*)  
Liliana Varesco (*Genova*)  
Alessandra Viel (*Aviano, PN*)  
Erica Villa (*Modena*)

Hanno collaborato al congresso:



Grazie al contributo di:



Case farmaceutiche:



È con vivo piacere che porriamo il benvenuto e ringraziamo i partecipanti al Congresso "Tumori Ereditari:

dalla Biologia Molecolare al trattamento".

Il meeting è il primo tentativo di mettere a confronto, nel nostro paese, tutte le figure professionali che si occupano di tumori ereditari.

La scelta di Modena come sede del congresso non è casuale, proprio perché a Modena furono avviati, fin dagli anni '80, studi pionieristici su tale argomento, fino a pochi anni or sono pressoché sconosciuto. Riteniamo che il meeting possa rappresentare lo strumento ideale per mettere a confronto ricercatori di diversa estrazione, per avviare studi collaborativi e per allargare lo spettro delle conoscenze attuali sull'argomento.

Il nostro augurio è pertanto che il meeting possa costituire una occasione di incontro e di scambio culturale e scientifico su un argomento di estremo interesse ed attualità.

Buon lavoro.

Massimo Federico  


Maurizio Ponz de Leon  


## TUMORI EREDITARI: dalla biologia molecolare al trattamento

Programma definitivo

Regione Emilia-Romagna

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliera Universitaria di Modena



Modena, 18 - 19 novembre 2010  
Palazzo Ducale - Accademia Militare

### ■ INFORMAZIONI GENERALI

- Quota di partecipazione:  
€ 90 per gli iscritti di età inferiore ai 35 anni  
€ 180 per gli iscritti di età superiore ai 35 anni  
L'iscrizione comprende: kit congressuale, attestato di partecipazione, coffee break, pranzo e cena sociale.
- La sistemazione alberghiera è a cura del partecipante\*.
- ECM: Sono stati richiesti i crediti formativi per le figure di medico e di biologo.

### ■ MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Per l'iscrizione è necessario inviare a Prime Congress (via fax) il modulo\* di partecipazione compilato **entro il 15 ottobre 2010**, allegando copia di attestazione dell'avvenuto bonifico bancario intestato a: Convegno Nazionale sui Tumori Ereditari – Modena c/o Banca Popolare Emilia Romagna Ag. di Rubiera Cod. IBAN: **IT83V0538766470000000657595**.

### ■ ANNULLAMENTO E RIMBORSI

La comunicazione dell'annullamento dell'iscrizione dovrà avvenire via fax (0536 811652) entro il 30 ottobre 2010 e prevede il rimborso del 50%. Se la rinuncia verrà comunicata dopo tale data non sarà riconosciuto alcun rimborso.

### ■ SEDE DEL CONGRESSO

Palazzo Ducale, sede dell'Accademia Militare  
Piazza Roma - Modena (centro storico)  
Dista 10 minuti a piedi dalla stazione ferroviaria

\*Per maggiori informazioni e per scaricare la modulistica necessaria per la partecipazione al congresso, visita il sito:



[www.tumoriereditari2010.unimore.it](http://www.tumoriereditari2010.unimore.it)

### ■ PRESIDENTI DEL CONGRESSO:

Maurizio Ponz de Leon  
Massimo Federico

### ■ COMITATO SCIENTIFICO:

Massimo Federico  
*Università di Modena e Reggio Emilia*  
Maurizio Ponz de Leon  
*Università di Modena e Reggio Emilia*  
Maria Luisa Brandi  
*Università di Firenze*  
Carmela Di Gregorio  
*Azienda Policlinico di Modena*  
Giangaetano Delaini  
*Università di Verona*  
Maria Grazia Tibiletti  
*Azienda Ospedaliera di Varese*  
Riccardo Masetti  
*Università Cattolica, Roma*

### ■ SEGRETERIA SCIENTIFICA:

Laura Cortesi  
*Università di Modena e Reggio Emilia*  
[hbc@unimore.it](mailto:hbc@unimore.it)  
Monica Pedroni  
*Università di Modena e Reggio Emilia*  
[monica.pedroni@unimore.it](mailto:monica.pedroni@unimore.it)

### ■ Segreteria organizzativa

Valeria Casadio  
☎ 349 612.9976 - [valeria.casadio@gmail.com](mailto:valeria.casadio@gmail.com)

### ■ Segreteria amministrativa

Prime Congress S.r.l.  
✉ via XX Settembre, 47 - 41049 Sassuolo (MO)  
☎ 0536 811651 - ☎ 0536 811652  
[prime@primecongress.it](mailto:prime@primecongress.it)



11.30-13.00



## TUMORI DELLA MAMMELLA: ASPETTI CLINICI

Moderatori: M.G. Tibiletti - R. Masetti

**TUMORI EREDITARI DELLA MAMMELLA: VALUTAZIONE DEL RISCHIO GENETICO. ESPERIENZA DI UNA POPOLAZIONE A PRESENTAZIONE SPONTANEA PER "SCREENING" SENOLOGICO ANNUALE**

*Michela Speziani et al. (Brescia)*

**GESTIONE DELLE FAMIGLIE AD ALTO RISCHIO PER TUMORE MAMMARIO/ANNESSIALE: L'ESPERIENZA DELL'ISTITUTO EUROPEO DI ONCOLOGIA**

*Irene Feroce et al. (Milano)*

**LA PERCEZIONE DEL RISCHIO ONCOLOGICO E CARATTERISTICHE PSICOLOGICHE NELLE DONNE CON FAMILIARITÀ PER TUMORE DELLA MAMMELLA E/O OVAIO**

*Elisabetta Razzaboni et al. (Modena)*

**ASPETTATIVE E TIMORI, IN DONNE SANE O AFFETTE DA CARCINOMA MAMMARIO E/O OVARICO CHE AFFERISCONO AL SERVIZIO DI COUNSELING ONCOGENETICO DELL'ISTITUTO EUROPEO DI ONCOLOGIA**

*Irene Feroce et al. (Milano)*

**MODALITÀ DI COUNSELLING ONCOGENETICO FINALIZZATO ALLA SCELTA DELLA MASTECTOMIA PROFILATTICA BILATERALE IN BRCA1/2 CARRIERS**

*Laura Cortesi et al. (Modena)*

**EFFETTO FONDATORE DELLE MUTAZIONI BRCA1 E BRCA2 RICORRENTI NELL'AREA DEL TRIVENETO**

*Elisa Pin et al. (Aviano, PN)*

**TWO POSSIBLE BRCA1 FOUNDER MUTATIONS IN SICILIAN BREAST AND/OR OVARIAN CANCER FAMILIES**

*Valentina Calò et al. (Palermo)*

**IDENTIFICAZIONE DI MUTAZIONI BRCA1 E BRCA2 IN RAPPORTO ALLA STORIA FAMILIARE DI TUMORI DELLA MAMMELLA E/O DELL'OVAIO ED AI CRITERI CLINICI DI RISCHIO**

*Tina Sidoni et al. (L'Aquila)*

**CISPLATINUM SENSITIVITY OF BRCA1-MUTATED HCC1937 BREAST CANCER CELLS IS LINKED TO IMPAIRMENT OF NOTCH SIGNALING AND IS INCREASED BY GAMMA-SECRETASE INHIBITORS**

*Monica Ventura et al. (Catanzaro)*

18 Novembre 2010

14.30-15.30



## TUMORI EREDITARI RARI

Moderatori: M. Anti - A. Percesepe

**SINDROME DI BIRT-HOGG-DUBE': VALIDAZIONE DEI CRITERI DIAGNOSTICI E DI SELEZIONE PER IL TEST GENETICO PROPOSTI DAL CONSORZIO EUROPEO IN UNA CASISTICA ITALIANA**

*Antonella Maffè et al. (Cuneo)*

**PREVALENZA DELLE MUTAZIONI TMEM127 NEL FEOCROMOCITOMA SPORADICO**

*Giuseppe Opocher et al. (Padova)*

**PROTOCOLLO DI STUDIO GENE CDH1**

*Simonetta Pozzi et al. (Milano)*

**LOW FREQUENCY OF MICROSATELLITE INSTABILITY AMONG EUROPEAN PATIENTS WITH PANCREATIC CANCER**

*Antonino Spinelli et al. (Rozzano, MI)*

**GERMLINE MUTATIONS OF THE TP53 GENE IN CENTRAL SUDANESE BREAST CANCER PATIENTS DIAGNOSED BEFORE AGE 45**

*Gitana Aceto et al. (Chieti)*

**SUSCETTIBILITÀ GENETICA AL CARCINOMA MAMMARIO MASCHILE: ANALISI MUTAZIONALE DEI GENI BRCA1, BRCA2, PALB2, BRIP1 E RAD51C**

*Valentina Silvestri et al. (Roma)*



# COMUNICAZIONI ORALI

11.00-13.00



## TUMORI EREDITARI DEL COLON-RETTO

Moderatori: E. Villa - G. Delaini

### MISMATCH REPAIR DEFECTS AND RISK OF NODAL METASTASIS IN MSI COLORECTAL CANCERS

Luigi Laghi et al. (Rozzano, MI)

### MS-STATUS PREDICTS METASTASIS AT DIAGNOSIS AND PATIENTS' SURVIVAL IN SYNCHRONOUS COLORECTAL CANCER

Lucia Fini et al. (Rozzano, MI)

### METILAZIONE DEL PROMOTER DI MLH1 E MUTAZIONE DEL GENE BRAF NEL CARCINOMA COLORETTALE CON DEFICIT DEL MISMATCH REPAIR

Giovanni Lanza et al. (Ferrara)

### RUOLO DELLA FLUORESCENZA NATIVA DEL PLASMA UMANO NELLA DIAGNOSI DELLE NEOPLASIE COLORETTALI EREDITARIE

Alberto Vannelli et al. (Milano)

### ANALISI GLOBALE ED IDENTIFICAZIONE DI EVENTI DI SPLICING B-CATENINA DIPENDENTI IN LINEE CELLULARI DI CANCRO DEL COLON

Alessandro Stella et al. (Bari)

### DELEZIONE DI TACSTD1 E METILAZIONE DI MSH2 NELLA SINDROME DI LYNCH: 2 NUOVI CASI DA UNA CASISTICA ITALIANA

Alessandra Viel et al. (Aviano, PN)

### DIFFERENTE CORRELAZIONE DELLA LUNGHEZZA TELOMERICA CON L'ETA' IN PORTATORI DI MUTAZIONE NEI GENI MSH2 E MLH1

Cristina Bozzao et al. (Bari)

### SELEZIONE E SORVEGLIANZA DI 19 FAMIGLIE AFFETTE DA SINDROME DI LYNCH: ESPERIENZA NEL SUD ITALIA

Patrizia Lastella et al. (Bari)

### MICRORNAS EXPRESSION PROFILE IN COLORECTAL CANCER PATIENTS AND CLINICO-PATHOLOGICAL CORRELATION

Ada Piepoli et al. (San Giovanni Rotondo, FG)

### TRASCritti ALTERNATIVI NEI TUMORI DEL COLON-RETTO: IDENTIFICAZIONE MEDIANTE DNA MICROARRAYS

Orazio Palumbo et al. (San Giovanni Rotondo, FG)

### ESPRESSIONE ALLELICA DEL GENE MYH IN PAZIENTI CON POLIPOSII, APC-NEGATIVI

Maria Cristina Curia et al. (Chieti-Pescara)

### LA MUTAZIONE C.34G>T DEL GENE KRAS COME MARCATORE PRECOCE DELLE POLIPOSII ASSOCIATE AL GENE MUTYH (MAP)

Tiziana Venesio et al. (Torino)

19 Novembre 2010



14.30-16.00



## TUMORI DELLA MAMMELLA: ASPETTI BIOMOLECOLARI

Moderatori: A. Viel - C. Di Gregorio

### A STUDY OF PATHOLOGICAL CHARACTERISTICS IN BRCA-OVARIAN CANCER AND IN A HIGH RISK GROUP

Grazia Artioli et al. (Mirano, VE)

### TRASMISSIONE DI MUTAZIONI E VARIANTI POLIMORFICHE BRCA CORRELATE NELLE FAMIGLIE CON TUMORE EREDITARIO DELLA MAMMELLA

Katia Danza et al. (Bari)

### ANALISI DELLE ALTERAZIONI DI EGFR, HER2 E PIK3CA NEL CARCINOMA MAMMARIO MASCHILE

Piera Rizzolo et al. (Roma)

### BREAST CANCER AND THE ROLE OF LOW PENETRANCE ALLELES: A FOCUS ON ATM GENE

Laura La Paglia et al. (Palermo)

### NOVEL SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHIC VARIANT ASSOCIATED TO BRCA1 HEREDITARY BREAST CANCER IDENTIFIED BY DMET PLATFORM

Maria Teresa Di Martino et al. (Catanzaro)

### TEST FUNZIONALE EX VIVO DI SPLICING PER LA DIAGNOSTICA MOLECOLARE DEL CARCINOMA DEL SENO E DELL'OVAIO: VALUTAZIONE DELL'EFFETTO DELLE VARIANTI DI SIGNIFICATO SCONOSCIUTO NEI GENI BRCA1 E BRCA2

Daniela Di Giacomo et al. (L'Aquila)

### CASE REPORT: PRESENZA DI SIMULTANEE ALTERAZIONI IN BRCA1 E BRCA2 IN UN CASO DI TUMORE MAMMARIO EREDO-FAMILIARE

Brunella Pilato et al. (Bari)

### DOUBLE HETEROZYGOSIS FOR HMLH1 AND BRCA1 IN A YOUNG WOMAN

Monica Pedroni et al. (Modena)