

Benessere Donna

Presidenti:
S. Pisconti, G. Scambia, G. Surico



Manduria, 13 maggio 2022

Corte Borromeo

- 10.30 Introduzione S. Pisconti, G. Scambia, G. Surico
10.45 Saluti delle Autorità:
• Presidente Regione Puglia M. Emiliano
• Assessore Salute Regione Puglia R. Palese
• Com. del Comando Marittimo Sud S. Vitiello
• Assessore Cultura Manduria A. Demarco
• Presidente Ordine Medici Taranto C. Nume
• Dir. Generale ASL TA V.G. Colacicco
• Dir. Generale Ist.to Tumori Bari A. Delle Donne
• Dir. Scientifico Ist.to Tumori Bari M. Tommasino

TAVOLA ROTONDA

Presidenti: S. Mendicini, S. Minerba

- 11.15 Esperienza del gruppo breast dell'ASL Taranto
Moderatori: G. Buccoliero, C. Di Stasi, M.F. Leone,
V. Mascellaro, G. Ronzino, E. Stola
• Radiologia Senologica G. Melucci
• Radioterapia G. Silvano
• Anatomia Patologica G. Marangi
• Medicina Nucleare F. Lauriero, M.A. Renna
• Chirurgia Senologica F. Cannalire,
M. Cramarossa, R. D'Andria
• Oncologia Medica A.R. D'Alessandro,
M. Maluccio, G. Modoni, C. Nenna, M.V. Vinci
• Genetica A. Cellamare
• Psicologia D. Chiloire, I. Romanello
12.15 Discussant C. Brunetti, S. Lanotte
12.25 Radioterapia nel carcinoma della mammella:
nuove prospettive S. Ramella
12.35 Esperienza del gruppo patologia
ginecologica dell'ASL Taranto
Moderatori: C. Faniia, R. Moscogiuri,
I. Pandiani, M. Taddeo
• Ginecologia E. Stola, R. Tinelli
• Anatomia Patologica M. Panarelli
• Medicina Nucleare A. Notaristefano
• Radioterapia A.R. Marsella

- Oncologia Medica F. Russo
• Genetica L.A. Greco, M.C. Nuzzi
• Psicologia D. Chiloire, M. Monaco
• Medicina Generale M. Sportelli

13.35 Lunch

14.30 Rete Oncologica Pugliese:
Medici di Medicina Generale
e Associazioni a confronto
Presidenti: S. Pisconti, G. Surico

15.00 Nuove sfide in agricoltura
per il benessere donna D. Pentassuglia

15.20 Bone Health & benessere donna:
dalla CTIBL al trattamento
delle metastasi ossee A. Notaristefano

15.35 Discussione

I SESSIONE

Presidenti: G. Colucci, C. Nesca

Moderatori: M. Conversano, M. Distefano,
S. Pisconti, G. Saracino

16.00 Strategia terapeutica e chirurgica
nel carcinoma ovarico G. Scambia

16.15 Algoritmo terapeutico
nel carcinoma ovarico A. Fagotti

16.30 Unità della vaccinazione anti HPV T. Battista

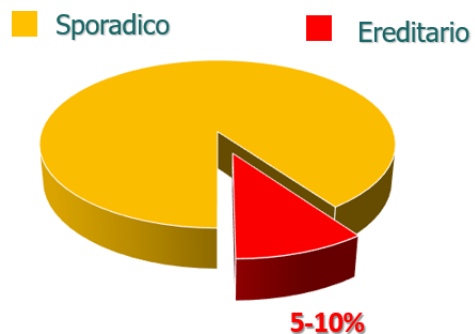
16.45 Tumori dell'endometrio:
nuovi orientamenti terapeutici G. Dinoi

17.00 Discussione

CONSEGNA PREMIO ALLA CARRIERA

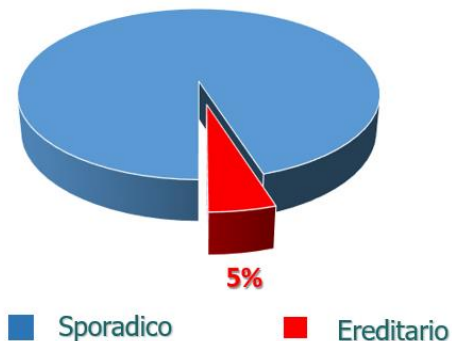
17.30 Conclusioni

17.45 Compilazione dei questionari di gradimento
e di verifica dell'apprendimento ECM



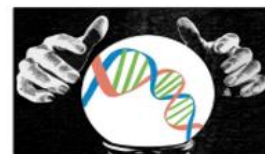
tumori ereditari

insorgono per la presenza di varianti genetiche costitutive (germinali) che di per se non causano una malattia ma comportano un aumento del rischio di svilupparla in seguito all'esposizione a fattori ambientali favorenti o alla presenza di altri fattori genetici scatenanti



Gene	COE associati (%)	Sindromi
BRCA1	~ 70%	HBOC, HOC
BRCA2	~ 20%	HBOC, HOC
MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, EPCAM	~ 2%	S. di Lynch
Altri	~ 8%	S. di Peutz Jeghers S. di Li-Fraumeni

test genetici predittivi o di suscettibilità



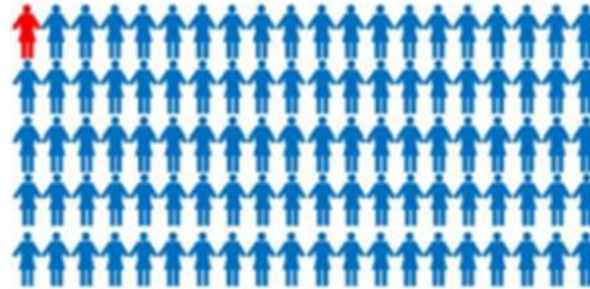
Il risultato può solo predire un rischio aumentato o diminuito di contrarre una malattia, rispetto alla popolazione generale

Gene	Sindromi
MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, EPCAM	S. di Lynch
PTEN	S. di Cowden
STK11	S. di Peutz Jeghers
TP53	S. di Li-Fraumeni
BRCA1, BRCA2	

JNCI J Natl Cancer Inst (2021) 113(9) Endometrial Cancer Risk in Women With Germline BRCA1 or BRCA2 Mutation: Multicentric Cohort Study

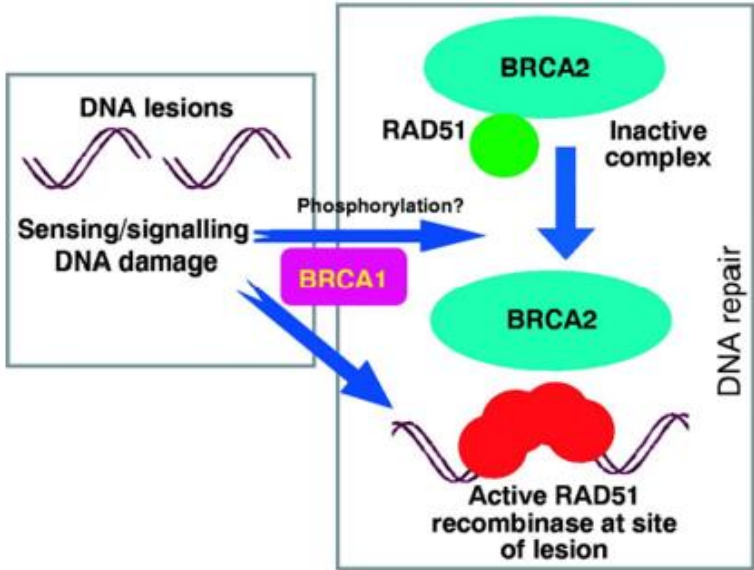


RISCHIO DI SVILUPPARE UN TUMORE ALL'OVAIO
1%
in donne senza mutazioni nei geni BRCA1/2



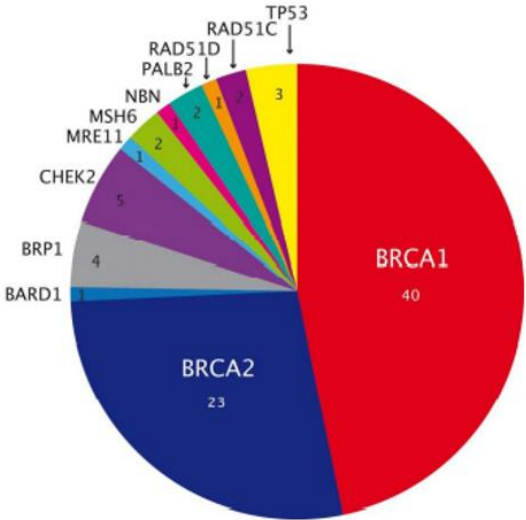
RISCHIO CUMULATIVO MEDIO DI CARCINOMA DELL'OVAIO A 80 ANNI in donne con mutazione di BRCA1/2
(Modificata da Kuchenbaecker KB, JAMA 2017)

	Mutazione di BRCA1	Mutazione di BRCA2
Rischio di carcinoma ovarico	44% (95% CI, 36%-53%)	17% (95% CI, 11%-25%)



Homologous Recombination Repair (HR)

Riparazione delle lesioni a doppio filamento del DNA mediante ricombinazione omologa



Tumor risks for HR non BRCA genes

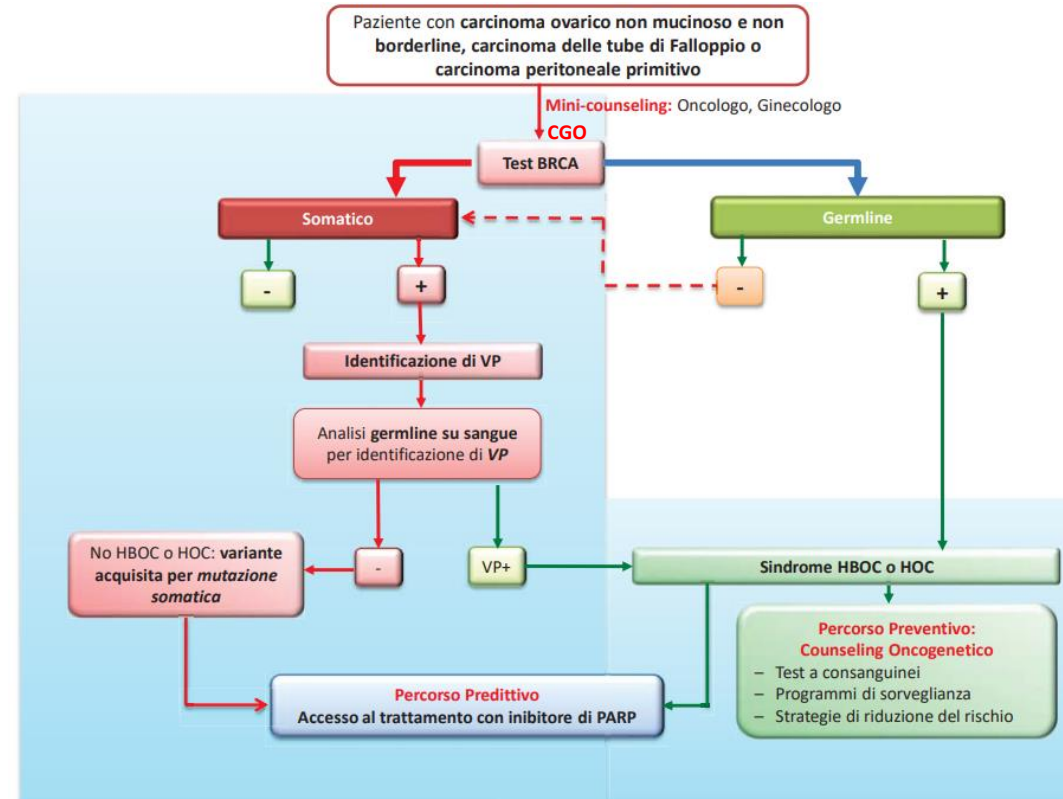
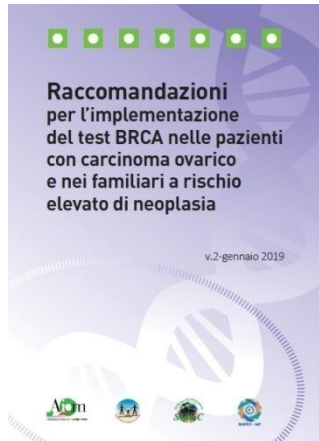
Gene	Cancer	Absolute risk
ATM	Breast Pancreatic	15-40% 5-10%
ATR	-	-
BARD1	Breast	?
BLM	Breast	?
BRIP1	Ovarian Breast	>10% ?
CHEK2	Breast Ovarian	15-40% -
MRE11A	Breast Ovarian	-
NBN	Breast Ovarian	- -
PALB2	Breast Ovarian Pancreatic	41-60% 3-5% 5-10%
RAD50	Breast Ovarian	-
RAD51C	Breast Ovarian	>10% 15-40%
RAD51D	Breast Ovarian	>10% 15-40%

Mainstreaming Cancer Genetics /CGO e indicazione al test genetico

adequata informazione su tutti gli aspetti collegati ai possibili risultati del test

OVARIAN CANCER

- Test BRCA sin dal momento della prima diagnosi di carcinoma epiteliale ovarico non mucinoso e non borderline, di carcinoma delle tube di Falloppio o di carcinoma peritoneale primitivo
- Test BRCA come test predittivo di efficacia alle terapie antitumorali



percorso di CGO nei familiari al fine di identificare i portatori ad alto rischio

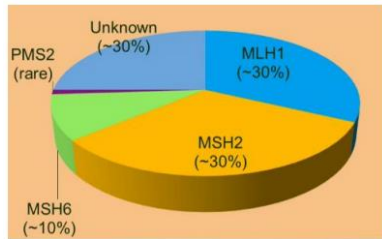
CGO per analisi germinale (su sangue) se criteri clinici di sospetto (età giovane, cancro multipli, familiarità positiva)

adeguata informazione su tutti gli aspetti collegati ai possibili risultati del test

S. di Lynch

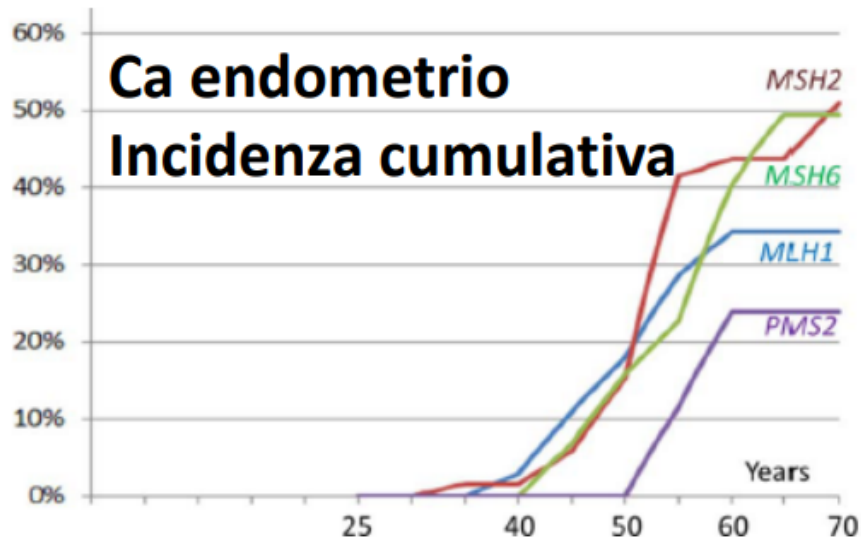
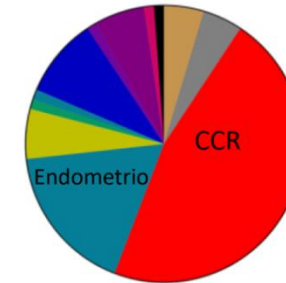
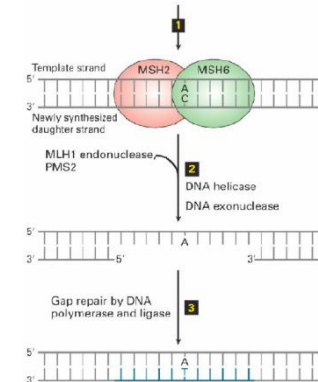
Test genetico per sospetta Sindrome di Lynch in pazienti con tumore endometriale sviluppato prima dei 50 anni e in quelle con una storia familiare fortemente significativa di cancro endometriale e/o del colon-retto

**ENDOMETRIAL
CANCER**



I geni del mismatch repair (MMR)

correggono l'inserzione errata di basi nella catena in formazione durante la duplicazione del DNA



Nelle donne con Sindrome di Lynch il rischio correlato all'insorgenza di

- carcinoma dell'endometrio 25-60%
(età media alla diagnosi 48-62 anni)
- carcinoma ovarico 4-12%
(età media alla diagnosi 48-62 anni)



Lynch Syndrome

Gregory Idos, MD, MS and Laura Valle, PhD

Created: February 5, 2004; Updated: February 4, 2021.



sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing-NGS)



N. PAZIENTI		TEST GENETICO					
Tumore							
Ovaio	Endometrio	ALTRA SEDE			GENETICA ASL TA (2022)		
		BRCA1	BRCA2	GENI MMR	BRCA1	BRCA2	GENI MMR
29	5	20 WT 3 VP - VUS	22 WT - VP 1 VUS	5 WT	4 WT 1 VP - VUS 1 in corso	4 WT - VP 1 VUS	- - -



Pannelli multigenici

Pannello multigenico per
Tumore Mammella e Ovaio;
HNPCC; FAP

ATM; APC; BARD1; BRCA1; BRCA2;
BRIP1; CDH1; CHEK2; EPCAM; FAM175A; MLH1;
MRE11A; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; PALB2;
PIK3CA; PMS2; PMS2CL; PTEN; RAD50; RAD51C;
RAD51D; STK11; TP53; XRCC2



Sequenziamento diretto
Metodo di Sanger
(conferma di mut note familiari)

MLPA
Multiplex Ligation-dependent
Probe Amplification
(larghe delezioni o duplicazioni)

?

Test genetico anche a pz non affette
ma con alto rischio familiare di
patologie oncologiche

Benessere Donna

Presidenti:

S. Pisconti, G. Scambia, G. Surico



Manduria, 13 maggio 2022

Corte Borromeo



**PRESIDIO OSPEDALIERO CENTRALE
U. O. C. DI PATOLOGIA CLINICA**

Direttore: Dott.ssa Marilina Tampoia

Sezione di Genetica Medica

 genetica@asl.taranto.it

Sede: S.O. "S.S. Annunziata" - Pad. Vinci - I piano, Via F. Bruno 1 Taranto (TA) ☎ 099.4786631

Sede: S.O. "San Marco", Via G. Pignatelli, Grottaglie (TA) ☎ 099.860320



Dirigenti Biologi:

Dott.ssa Paola Casieri

Dott. Angelo Cellamare

Dott. Luigi Antonio Greco

Dott.ssa Maria Cristina Nuzzi

Dott.ssa Marialuisa Valente

Dirigenti Medici:

Dott.ssa Paola Caforio