



I.R.C.C.S.  
"Casa Sollievo della Sofferenza"  
San Giovanni Rotondo (FG)



Regione Puglia



Università degli Studi  
di Bari



**A.I.F.E.G.**

"Associazione Italiana per lo studio della Familiarità  
ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali"



# VI CONGRESSO NAZIONALE

**28-29 Novembre 2007**

**Sala Convegni - IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"  
San Giovanni Rotondo (FG)**

## Presentation of Meeting

Egredi colleghi,  
siamo ben lieti di ospitare a San Giovanni Rotondo, in coincidenza con la chiusura dell'anno celebrativo del 50° Anniversario dell'Inaugurazione dell'Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza", il **VI Congresso Nazionale** dell'"Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali" (AIFEG).

Riteniamo l'evento di particolare rilevanza non solo dal punto di vista scientifico, ma anche da quello sociale. Infatti, la familiarità per tumori e/o poliposi colica rappresenta l'unico fattore, finora noto e certo, di predisposizione allo sviluppo della neoplasia. E' questa una cognizione ben fondata su solide evidenze epidemiologiche e di biologia molecolare, ma che con difficoltà tende a raggiungere i diretti interessati, vale a dire i familiari di primo grado dei soggetti affetti.

Le due giornate **Congressuali** saranno dedicate al dibattito scientifico e rivolte ad una platea composta da biologi, medici e tecnici di laboratorio biomedico. Gli argomenti trattati riguarderanno sia aspetti biologico/genetici sia clinici e verteranno essenzialmente sui tumori ereditari coloretali. Sarà dato un ampio spazio alle poliposi ereditarie diverse dalla FAP ed al loro management ed agli aspetti di chemioprevenzione dei tumori del colonretto. La prima giornata sarà dedicata alle poliposi ereditarie gastrointestinali (FAP, Peutz-Jeghers, JP ed associate al gene MYH) mentre la seconda riguarderà soprattutto la sindrome di Lynch o cancro del colon ereditario non poliposico (HNPCC). Ciascuna delle due giornate sarà suddivisa in una prima parte in cui verranno discussi gli argomenti più strettamente biologici e genetici (mutazioni somatiche e costitutive) ed una seconda nella quale prevarranno gli aspetti clinici ed in particolare quelli chirurgici e oncologici.

Per rendere più vario e interessante il congresso sono previste letture magistrali, tavole rotonde, mentre la parte più sostanziosa del programma riguarderà le comunicazioni scientifiche originali.

In considerazione del gap esistente tra conoscenze biologiche e la loro ricaduta pratica, abbiamo ritenuto opportuno far seguire la manifestazione scientifica da un **Incontro-Dibattito** volto alla diffusione dell'argomento in questione e che sarà animato da personalità della comunità scientifica, politica e dalle organizzazioni di volontariato operanti nella nostra Regione. L'intento è quello di far uscire dalla stretta cerchia dei ricercatori quelle informazioni che hanno una immediata ricaduta sulla vita di tutti i parenti dei soggetti affetti da neoplasie, benigne o maligne, del colon.

Il Presidente del Congresso  
*Dr. Angelo Andriulli*

## PROGRAMMA SCIENTIFICO

Mercoledì 28 novembre

Ore 8,30 Registrazione dei partecipanti

9,00 Apertura dei lavori  
*A. Andriulli*  
Saluto delle Autorità  
Benvenuto del Presidente A.I.F.E.G.  
*M. Genuardi*

### LETTURA MAGISTRALE

9,30 **Insights into the familial gastrointestinal polyposis syndromes**  
*F.M. Giardiello*

### I SESSIONE

#### **POLIPOSI FAMILIARI**

##### ASPETTI MOLECOLARI I

Moderatori: *N. Resta, L. Varesco*

10,15 Caratterizzazione citogenetico-molecolare di estese delezioni di *APC* in pazienti con poliposi  
*E. Raimondi, V. D'agostino, P. Sala, L. Bertario, L. Varesco, G.N. Ranzani*

10,30 Mutazioni germinali di *MYH* in pazienti con poliposi familiare attenuata (AFAP)  
*S. Maffei, M. Pedroni, B. Roncari, E. Borsi, C. Di Gregorio, L. Roncucci, P. Benatti, T. Venesio, M. Ponz de Leon*

10,45 Case report: paziente con mutazione biallelica del gene *MYH* e mutazione I1307K del gene *APC*  
*M. Quaia, A. Avezzù, C. Pastrello, M. Fornasarig, E. Berto, A. Viel*

11,00 Discussione

11,30 Pausa

### II SESSIONE

#### **POLIPOSI FAMILIARI**

##### ASPETTI MOLECOLARI 2

Moderatori: *P. Battista, M. Genuardi*

11,45 Mutazioni *MYH*: significato funzionale e fenotipo clinico associato.  
*A. Avezzù, M. Quaia, C. Pastrello, M. Fornasarig, M. Agostini, M.G. Tibiletti, E. Berto, A. Viel*

12,00 Correlazioni genotipo/fenotipo delle poliposi associate al gene *MYH* (MYH-associated polyposis): le mutazioni germinali e l'espressione del gene  
*T. Venesio, I. Salotto, A. Balsamo, C. Di Gregorio, M. Risio*

12,15 Identificazione di tre nuove mutazioni del gene *LKB1/STK11* associate all'insorgenza della sindrome di Peutz-Jeghers  
*S. Borriello, M. Galatola, M. De Rosa, L. Quaglietta, A. Staiano, P. Izzo*

12,30 Discussione

13,00 Lunch

## **TAVOLA ROTONDA**

14,30 **Chemioprevenzione dei tumori. Razionale e meccanismi**  
Discussants: *E. Maiello, C. Oliani, G. Rossi*

## **III SESSIONE**

### **POLIPOSI FAMILIARI**

#### **ASPETTI CLINICI**

Moderatori: *C. Di Gregorio, F. Perri*

15,30 Chemioterapia (Velbe-Methotrexate) nel trattamento dei pazienti FAP con Desmoide  
*P. Di Leo, P. Sala, F. Perrone, P. Radice, A. Gronchi, L. Bertario*

15,45 Patologia tiroidea in pazienti con poliposi familiare del colon  
*L. Roncucci, G. Rossi, L. Zirilli, S. Romano, E. Mora, P. Benatti, V. Rochira, C. Carani, M. Ponz de Leon*

16,00 Aspetti clinici ed endoscopici per differenziare MAP da FAP in forme sporadiche di poliposi  
*E. Berto, A. Avezù, M. Quaia, A. Viel, M. Fornasaring*

16,15 Surgical approach in 23 cases of attenuated familial polyposis (A-FAP).  
*E. Urso, M. Agostini, I. Mammi, I. Mareto, P. Toppan, A. Viel, S. Pucciarelli, D. Nitti*

16,30 Discussione

17,00 PRESENTAZIONE DI CASI CLINICI

## **LETTURA MAGISTRALE**

17,30 **La sindrome di Peutz-Jeghers**  
*N. Resta*

18,15 **Assemblea dei Soci A.I.F.E.G.**

Giovedì 29 novembre

## LETTURA MAGISTRALE

9,00 **Funzioni del Mismatch Repair**

G. Marra

### IV SESSIONE

#### **HNPCC**

##### ASPETTI MOLECOLARI I

Moderatori: *A. Piepoli, A. Stella*

9,45 Lynch Syndrome e significato di varianti non classificate in *MLH1* e *MSH2*  
*M. Agostini, S. Pucciarelli, E.D. Urso, I. Mammi, C. Bedin, A. Viel,*

*C. Pastrello, D. Nitti*

10,00 Sindrome di Muir-Torre: caratteristiche cliniche e molecolari di quattro famiglie italiane

*V. Stigliano, L.S. Mete, M. Diodoro, P. Donati*

10,15 Identificazione di tre nuove mutazioni e di una putativa mutazione founder nei geni *MLH1* e *MSH2* in famiglie HNPCC pugliesi

*P. Lastella, N. Surdo, N. Resta, C. Giardina, A. Stella, G. Guanti*

10,30 Discussione

10,45 Pausa

### V SESSIONE

#### **HNPCC**

##### ASPETTI MOLECOLARI 2

Moderatori: *G. N. Ranzani, T. Venesio*

11,00 Meccanismi genetici ed epigenetici di inattivazione dell'allele wild type nei tumori di carrier di mutazione MMR

*C. Pastrello, A. Avezzù, M. Quaia, M. Fornasarig, M. Agostini, M.G. Tibiletti, E. Berto, A. Morabito, A. Viel*

11,20 Frequente inattivazione del gene *NDRG2* tramite ipermetilazione del promotore nei tumori del colon

*A. Piepoli, R. Cotugno, G. Merla, A. Gentile, B. Augello, M. Quitadamo, A. Merla, M. Carella, R. Maglietta, N. Ancona, A. Andriulli, F. Perri*

11,40 PRESENTAZIONE E DISCUSSIONE DEGLI STUDI COLLABORATIVI

13,00 Lunch

### INTERVENTO PREORDINATO

15,00 **Nuove acquisizioni sugli effetti chemiopreventivi del tumore colon retto con 5.ASA e derivati di nuova generazione**

G. Monteleone

## VI SESSIONE

### **HNPCC**

#### **ASPETTI CLINICI**

Moderatori: *V. Annese, M. Ponz de Leon*

- 15,30 Diagnosi di tre o più tumori multipli a carico di uno stesso individuo come criterio per l'identificazione di famiglie con sindrome eredo-familiare di predisposizione al cancro  
*G. Ponti, M. Taborelli, G. Pellacani, F. Bertoni, L. Losi, M. Siano, L. Wannesson, M. Ghielmini, P. Saletti, C. Catapano, E. Zucca, F. Cavalli, O. Pagani, P.F. Conte, M. Maur, S. Seidenari*

- 15,45 PRESENTAZIONE DI CASI CLINICI

## VII SESSIONE

### **ASPETTI PSICOLOGICI**

- 16,15 Genetica e oncologia: implicazioni relazionali e di gestione del paziente  
*N. Crotti, C. Giannetti, V. Broglia*
- 16,30 Statistical assessment of functional categories of genes deregulated in pathological conditions by using microarray data.  
*N. Ancona, R. Maglietta, A. Piepoli, D. Catalano, F. Licciulli, M. Carella, S. Liuni, G. Pesole, F. Perri*
- 16.45 Chiusura del Congresso  
*M. Genuardi*
- 17.00 Compilazione e consegna questionari ECM

## INFORMAZIONI GENERALI

### **Presidente del Congresso**

*Dr. Angelo Andriulli*

### **Comitato Scientifico**

*Dr. Ada Piepoli*

*Dr. Francesco Perri*

*Dr. Alessandro Stella*

Tel. 0882/416281- 416269

Fax 0882/416271

### **Sede**

Sala Convegni - IV piano

IRCCS - Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"

Viale Cappuccini, 1 - 71013 San Giovanni Rotondo

### **Come raggiungere San Giovanni Rotondo**

In treno: fino alla stazione FF.SS. di Foggia, capolinea autobus SITA, in partenza ogni ora circa, con inizio alle ore 5,35 e termine alle ore 22,30. Distanza da Foggia 40 km.

In auto: autostrada Bologna-Bari (A14), per chi proviene da Nord uscita al casello di San Severo, direzione San Marco in Lamis; per chi proviene da Sud, uscita casello di Foggia, direzione Manfredonia, svincolo per San Giovanni Rotondo. Per chi proviene da Napoli, uscita al casello di Candela, superstrada per Foggia, direzione Manfredonia.

In aereo: Aeroporto di Bari Palese.

### **Iscrizione (IVA inclusa)**

- Socio non strutturato € 35,00 • Socio strutturato € 85,00
- Non socio non strutturato € 65,00 • Non socio strutturato € 130,00

Le quote sopraindicate comprendono:

Accesso ai lavori scientifici, materiale congressuale, attestato di partecipazione, coffee breaks, light snacks.

L'iscrizione al Convegno dovrà essere effettuata compilando l'allegata scheda di iscrizione che dovrà essere inviata alla Segreteria Organizzativa entro e non oltre il 23 novembre 2007.

Il pagamento della quota di iscrizione può essere effettuato mediante:

- assegno bancario intestato a:  
Centro Italiano Congressi CIC Sud
- bonifico bancario intestato a:  
Centro Italiano Congressi CIC Sud  
Intesa BCI Ag. 3 - Viale Einaudi - Bari  
c/c 05947281/01/53 - ABI 03069 - CAB 04049  
(si prega di specificare la causale del versamento)

## INFORMAZIONI GENERALI

### **Sistemazione alberghiera**

Per favorire l'interazione con i relatori, ai partecipanti al congresso è stato riservato un congruo numero di camere presso il Centro Accoglienza S. Maria delle Grazie alle seguenti condizioni preferenziali:

- Camera dus € 37,00
- Camera doppia € 62,00

Le tariffe sono giornaliere e comprendono prima colazione e IVA.

Si prega di inviare l'acclusa scheda di prenotazione alberghiera alla Segreteria Organizzativa.

### **ECM**

Al presente evento sono stati assegnati n. **10 Crediti Formativi ECM** per 40 Medici Specialisti in Genetica Medica, Gastroenterologia, Oncologia, per 40 Biologi e per 20 Tecnici di Laboratorio.

La mancata compilazione o consegna delle schede e del questionario, non darà diritto ai Crediti ECM, ma solamente all'attestato di partecipazione.

### **Attestato di partecipazione**

L'attestato di partecipazione verrà rilasciato al termine della manifestazione a tutti i partecipanti, anche in caso di chiusura posticipata.

**Segreteria Organizzativa** 

CENTRO ITALIANO CONGRESSI CIC

Viale Escrivà, 28 - 70124 Bari

Tel. 080/5043737 - Fax 080/5043736

e-mail: [info@cicsud.it](mailto:info@cicsud.it) - [www.cicsud.it](http://www.cicsud.it)

**VI CONGRESSO NAZIONALE  
A.I.F.E.G.**

Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali  
IRCCS Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"

San Giovanni Rotondo, 28-29 novembre 2007

**SCHEDA DI ADESIONE**

da inviare compilata in stampatello a:  
Centro Italiano Congressi – CIC Sud  
Viale Escrivà, 28 – 70124 BARI  
Fax 080.5043736 – E-mail info@cicsud.it

Cognome.....

Nome.....

Cod. Fiscale.....

Indirizzo ab. ....

Città..... CAP .....

Tel. .... Cell. ....

e-mail .....

Qualifica.....

Specializzazione .....

Ospedale .....

Città..... CAP .....

Tel. .... Fax .....

**Modalità di pagamento:**

Quota di iscrizione (IVA 20% inclusa)

- |                             |         |                         |          |
|-----------------------------|---------|-------------------------|----------|
| • Socio non strutturato     | € 35,00 | • Socio strutturato     | € 85,00  |
| • Non socio non strutturato | € 65,00 | • Non socio strutturato | € 130,00 |

– Allego assegno non trasferibile n. ....

della Banca .....

intestato a: Centro Italiano Congressi CIC Sud.

– Allego copia bonifico intestato a:

Centro Italiano Congressi CIC Sud - Banca INTESA BCI Ag. 3  
c/c n. 059472810153 - ABI 03069 CAB 04049 - CIN: R

**Dati per la fatturazione**

Cognome e Nome o Ragione Sociale .....

Indirizzo ..... Cap. .... Città.....

P. IVA..... Cod. Fiscale.....

(In caso di Azienda indicare sia la P. IVA che il Codice Fiscale)

**GARANZIA DI RISERVATEZZA**

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. n. 196/03.

Firma..... Data.....

**VI CONGRESSO NAZIONALE  
A.I.F.E.G.**

Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali  
IRCCS Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"

San Giovanni Rotondo, 28-29 novembre 2007

SCHEDA DI PRENOTAZIONE ALBERGHIERA

da inviare compilata in stampatello a:  
Centro Italiano Congressi – CIC Sud  
Viale Escrivù, 28 – 70124 BARI  
Fax 080.5043736 – E-mail info@cicsud.it

Cognome.....

Nome.....

Indirizzo .....

Città..... CAP ..... Prov.....

Tel. .... Fax ..... Cell. ....

e-mail .....

**Dati per la fatturazione**

Cognome e Nome o Ragione Sociale .....

Indirizzo .....Cap. ....

Città..... Prov. ....

P. IVA.....Cod. Fiscale.....

**HOTELS**

**Doppia uso singola (B&B)**

**Doppia (B&B)**

Centro accoglienza Santa Maria delle Grazie

€ 37,00

€ 62,00

Prezzo a notte, a camera, prima colazione e tasse incluse.

Per ogni prenotazione effettuata, dovranno essere versati alla Segreteria Organizzativa € 18,00 di diritti di agenzia.

Preghi prenotare a mio nome n. .... camera Doppia/Matr. TOT. € .....

n. .... DUS TOT. € .....

**TOTALE DA PAGARE PER LA PRENOTAZIONE ALBERGHIERA**

Data di arrivo ..... data di partenza ..... Notti .....

Caparra (acconto prima notte) € .....

Diritti di Agenzia (E 18,00 a camera) € .....

TOT. € .....

**Prenotazioni:**

Le richieste di prenotazione alberghiera dovranno essere effettuate per posta, fax o e-mail esclusivamente su questa scheda entro il 9 novembre 2007. Le stesse saranno accettate fino ad esaurimento disponibilità camere. Sarà cura della Segreteria Organizzativa comunicare l'avvenuta prenotazione tramite e-mail o fax di conferma. Non saranno accettate prenotazioni telefoniche. Le schede di prenotazione alberghiera incomplete non saranno considerate.

Per la conferma della prenotazione alberghiera sarà richiesto:

- acconto della prima notte + diritti di agenzia e/o saldo totale
- carta di credito a garanzia (in questo caso i diritti di agenzia di € 18,00 saranno versati in contanti al desk di segreteria del Congresso all'atto della registrazione).

L'eventuale saldo della sistemazione alberghiera potrà essere corrisposto direttamente all'hotel che rilascerà la ricevuta e/o fattura per il totale detratta la caparra. Sarà premura della Segreteria Organizzativa inviare la fattura dei diritti versati.

La prenotazione alberghiera potrà anche essere effettuata comunicando i dati della propria carta di credito a garanzia, mentre

**Modalità di pagamento:**

- Allego assegno non trasferibile intestato a: Centro Italiano Congressi CIC Sud.
- Tramite bonifico bancario intestato a: Banca INTESA BCI Ag. 3  
c/c n. 059472810153 - ABI 03069 CAB 04049 - CIN: R

Si prega di specificare la causale del versamento e di allegare copia del bonifico effettuato.

- Comunicando i dati della propria carta di credito:

Carta di credito ..... N. ....

Intestata a Sig. ....

Scadenza .....

**GARANZIA DI RISERVATEZZA**

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. n. 196/03.

Firma..... Data.....