



XI INCONTRO NAZIONALE PMMP

Gruppo Italiano di Patologia
Molecolare e Medicina di Precisione

Responsabili scientifici:
Umberto Malapelle, Fabio Pagni



FIRENZE 11-12 APRILE 2025
PALAZZO DEGLI AFFARI

RAZIONALE SCIENTIFICO

La patologia molecolare e la medicina di precisione rappresentano ormai un consolidato pilastro dell'anatomia patologica e della medicina tutta. Dal tumore del polmone, al tumore del colon retto, coinvolgendo il tumore della mammella, della prostata, il colangiocarcinoma, fino ai tumori rari ed estendendosi anche nell'area delle patologie non neoplastiche.

Il congresso annuale del PMMP è sempre stata l'occasione per aggiornarsi sugli sviluppi della patologia molecolare, condividere esperienze ed aggiornare i consensi per l'applicazione in pratica clinica di questa affascinante disciplina. Quest'anno segna, nell'ottica della continuità, una nuova era di ricerca, discussione e aggiornamento tra tutti i membri di questo grande gruppo di studio della società italiana di Anatomia Patologica



PROGRAMMA

venerdì 11 aprile

- 09:15 Registrazione dei partecipanti
- 09:45 Saluti del Presidente Siaepec
F. Fraggetta
- 10:00 Il gruppo italiano di patologia molecolare e medicina di precisione nel 2024
Moderà: A. Marchetti
Intervengono: U. Malapelle, F. Pagni

I SESSIONE

RACCOMANDAZIONI DAI GRUPPI DI LAVORO

Moderatori: N. Fusco, G. Pruneri

Intervengono:

- 10:15 **C. Marchiò**
- 10:35 **E. Guerini Rocco**
- 10:55 **S. Buglioni**
- 11:15 Discussione sulle raccomandazioni dai gruppi di lavoro
- 11:30 Coffee Break
- 12:00 Updating del Gruppo editoriale PMMP
E. Melucci, M. Nacchio, D. Seminati

12:20 **SESSIONE NON ECM - JOHNSON & JOHNSON**

HALL 2

12:50 **SESSIONI NON ECM - QIAGEN**

HALL 2

12:50 **SESSIONI NON ECM - AGILENT**

HALL 3

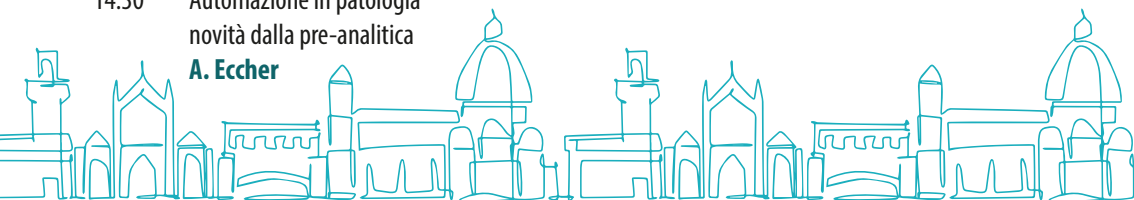
13:20 Light Lunch

II SESSIONE

DAL PRELIEVO ALLA CONSERVAZIONE DEL PRELIEVO PER PATOLOGIA MOLECOLARE

Moderatori: G. Perrone, G. Troncone

- 14:30 Automazione in patologia
novità dalla pre-analitica
A. Eccher



PROGRAMMA

venerdì 11 aprile

14:50 Conservazione degli acidi nucleici: nuovi modelli di archiviazione
A. Scarpa

15:10 Esperienze di citopatologia molecolare
C. Bellevicine

15:30 Discussione

15:45 Short Coffee Break

16:00 **SESSIONI NON ECM - MENARINI STEMLINE** HALL 2

16:00 **SESSIONI NON ECM - SOPHIA GENETICS** HALL 3

16:30 **SESSIONI NON ECM - THERMOFISHER** HALL 2

III SESSIONE

TECNOLOGIE DI PATOLOGIA MOLECOLARE PER DIAGNOSTICA ONCOLOGICA

Moderatori: **A. Marchetti, G. Tallini**

17:00 La transizione da single gene a CGP
D. De Biase

17:20 Esempio diagnostico: FISH
L. Righi, F. Zito

17:30 Esempio diagnostico: immunohistochimica
A. Cabras, A. Iaccarino

17:40 Esempio diagnostico: Pcr
C. Chiappetta, L. Melocchi

17:50 Esempio diagnostico in NGS: colangiocarcinoma, mammella, prostata
G. Cursano, F. Pepe, P. Pisapia

18:10 **Lettura Magistrale**

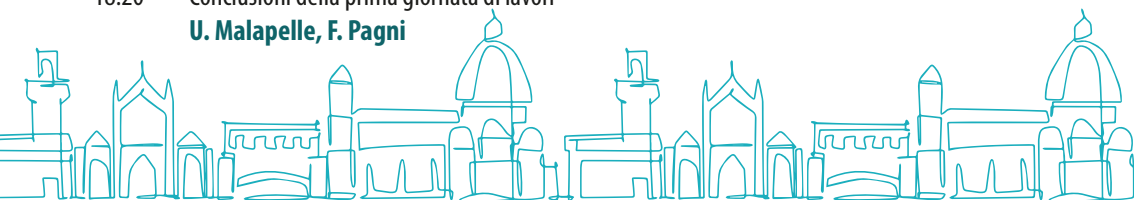
Molecular Modelling e Intelligenza Artificiale

come parametri predittivi di risposta ai TKI in pazienti con NSCLC con fusioni rare

Introduce: **E. Vigliar**

Speaker: **M. Barberis**

18:20 Conclusioni della prima giornata di lavori
U. Malapelle, F. Pagni



IV SESSIONE

COME COSTRUIRE UNA SEZIONE DI PATOLOGIA MOLECOLARE IN ANATOMIA PATOLOGICA

Moderatori: **G. Nesi, L. Toffolatti**

- 9:30 Regolamenti e norme nell'era MTB
A. Vingiani
- 9:50 La scelta delle strategie
U. Malapelle
- 10:10 Tools computazioni per patologia molecolare
F. Pagni
- 10:30 Raccomandazioni ESDIP
V. L'Imperio
- 10:50 Discussione
- 11:10 Coffee Break

V SESSIONE

SESSIONE JOINT CON SIGU

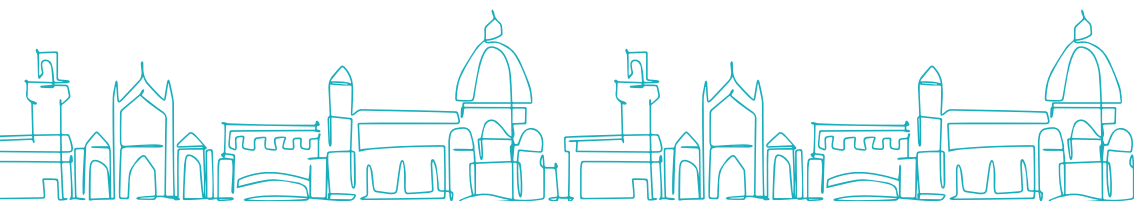
Moderatori: **F. Buttitta, M. Genuardi**

- 11:30 L'intercettazione di una mutazione germinale in anatomia patologica (esempi diagnostici)
Intervengono:
S. Cipri
B. Casini
C. Lauricella
- Discussant:* **D. Medicina, M. Capasso**

12:45 SESSIONI NON ECM - ROCHE

HALL 2

- 13:15 Closing Remarks
Fabio Pagni, Umberto Malapelle
- 13:30 Bridge to the next SIAPEC congress
Emanuela Bonoldi



FACULTY

BARBERIS	MASSIMO	MILANO	MARCHETTI	ANTONIO	CHIETI
BELLEVICINE	CLAUDIO	NAPOLI	MARCHIÒ	CATERINA	TORINO
BONOLDI	EMANUELA	MILANO	MEDICINA	DANIELA	BRESCIA
BUGLIONI	SIMONETTA	ROMA	MELOCCHI	LAURA	BRESCIA
BUTTITTA	FIAMMA	CHIETI	MELUCCI	ELISA	ROMA
CABRAS	ANTONELLO	MILANO	NACCHIO	MARIANTONIA	NAPOLI
CAPASSO	MARIO	NAPOLI	NESI	GABRIELLA	FIRENZE
CASINI	BEATRICE	ROMA	PAGNI	FABIO	MILANO
CHIAPPETTA	CATERINA	ROMA	PEPE	FRANCESCO	NAPOLI
CIPRI	SELENE	ROMA	PERRONE	GIUSEPPE	ROMA
CURSANO	GIULIA	MILANO	PISAPIA	PASQUALE	NAPOLI
DE BIASE	DARIO	BOLOGNA	PRUNERI	GIANCARLO	MILANO
ECCHER	ALBINO	VERONA	RIGHI	LUISELLA	TORINO
FRAGGETTA	FILIPPO	CATANIA	SCARPA	ALDO	VERONA
FUSCO	NICOLA	MILANO	SEMINATI	DAVIDE	MILANO
GENUARDI	MAURIZIO	ROMA	TALLINI	GIOVANNI	BOLOGNA
GUERINI ROCCO	ELENA	MILANO	TOFFOLATTI	LUISA	TREVISO
IACCARINO	ANTONINO	NAPOLI	TRONCONE	GIANCARLO	NAPOLI
LAURICELLA	CALOGERO	MILANO	VIGLIAR	ELENA	NAPOLI
L'IMPERIO	VINCENZO	MONZA	VINGIANI	ANDREA	MILANO
MALAPELLE	UMBERTO	NAPOLI	ZITO MARINO	FEDERICA	NAPOLI



Johnson & Johnson

HALL 2

12:20 – 12:50

INNOVAZIONE E PRECISIONE NEL NSCLC: FOCUS SU EGFR

Relatori: **Umberto Malapelle**

Professore Associato, Dipartimento di Sanità Pubblica, Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Giuseppe Perrone

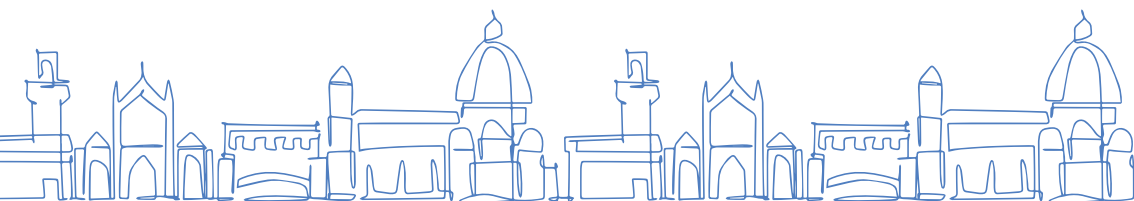
Direttore Anatomia Patologica presso il Policlinico Universitario Campus Biomedico di Roma

Simonetta Buglioni

Dirigente Biologo presso IFO - Istituto Nazionale Tumori Regina Elena - Istituto Dermatologico San Gallicano

RAZIONALE

Il carcinoma polmonare non a piccole cellule (NSCLC) continua a rappresentare una delle principali sfide in oncologia, con opportunità terapeutiche in continua evoluzione che richiedono un approccio diagnostico all'avanguardia. Negli ultimi anni, anche un marcatore "storico" come EGFR, ha riservato diverse novità terapeutiche e, quindi, richiede una analisi più approfondita per garantire ai pazienti trattamenti mirati e più efficaci. Questo simposio si propone di fornire un aggiornamento scientifico agli anatomo-patologi e ai biologi molecolari, figure chiave nel percorso diagnostico del NSCLC, approfondendo il ruolo delle tecnologie di sequenziamento avanzato, come il Next Generation Sequencing (NGS), nell'identificazione delle mutazioni EGFR e nella stratificazione dei pazienti. Saranno presentati i risultati di un'analisi multicentrica triennale (2022-2024) condotta nel Lazio, che offrirà una panoramica aggiornata sulla prevalenza delle mutazioni EGFR e sulla evoluzione delle tecnologie diagnostiche impiegate.





HALL 2

12:50 – 13:20

L'INTEGRAZIONE TRA DIVERSE TECNOLOGIE PER LA CARATTERIZZAZIONE DEI BIOMARCATORI PREDITTIVI: L'ESEMPIO DEL TUMORE DELLA MAMMELLA

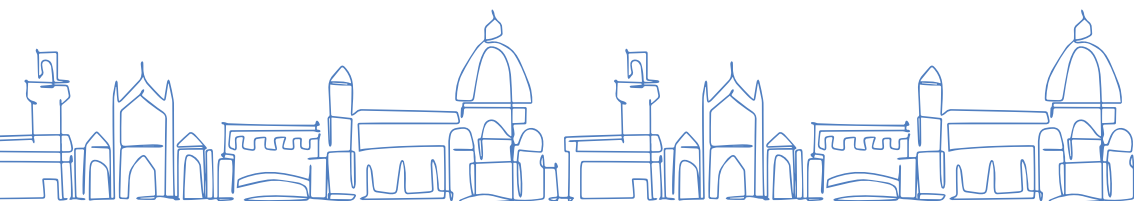
Relatore: Umberto Malapelle

Professore Associato, Dipartimento di Sanità Pubblica, Università degli Studi di Napoli "Federico II"

RAZIONALE

Con l'avvento di un numero crescente di marcatori predittivi di risposta al trattamento con farmaci a bersaglio molecolare, soprattutto in tempi differenti del percorso di diagnosi e cura dei pazienti oncologici, l'integrazione delle differenti tecnologie di biologia molecolare diventa fondamentale.

Un esempio particolare è rappresentato dalle pazienti affette da tumore della mammella metastatico.





Agilent

Trusted Answers

HALL 3

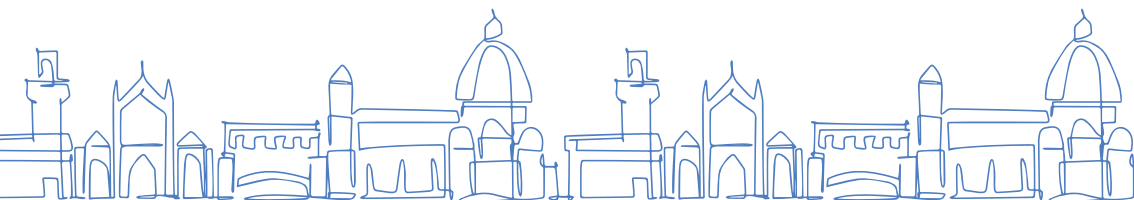
12:50 – 13:20

BIOPSIA LIQUIDA E MEDICINA DI PRECISIONE: L'ESPERIENZA DELL'INT PASCALE

Relatore: **Anna Maria Rachiglio**
Istituto Tumori Pascale di Napoli

RAZIONALE

L'analisi del DNA tumorale circolante (ctDNA) rappresenta ad oggi il principale approccio di biopsia liquida impiegato nella pratica clinica per l'identificazione di mutazioni driver. Nella nostra esperienza di pratica clinica, un limite nell'interpretazione del risultato di tali analisi è rappresentato dalla non conoscenza dei valori di tumor fraction del campione analizzato: il pannello AVIDA Cancer LB Duo, è un pannello medio-ampio per l'individuazione di diversi tipi di alterazioni geniche (SNV/Indel e fusioni) che consente anche la valutazione, mediante l'analisi di target epigenetici, di un indice di metilazione, fornendo una stima della frazione tumorale. La rianalisi con questo approccio di campioni già testati con pannelli già in commercio, ci ha consentito di confermare la presenza di frazione tumorale anche in assenza di mutazioni riducendo l'incidenza di falsi negativi.





HALL 2

16.00 – 16.30

ESR1: LA RIVOLUZIONE DELLA DIAGNOSTICA DI PRECISIONE NEL MBC HR+ HER2-

Relatori: **Giuseppe Perrone**

Direttore Anatomia Patologica presso il Policlinico Universitario Campus Biomedico di Roma

Caterina Marchiò

Professore Associato Di Anatomia Patologica presso l'Università degli Studi di Torino

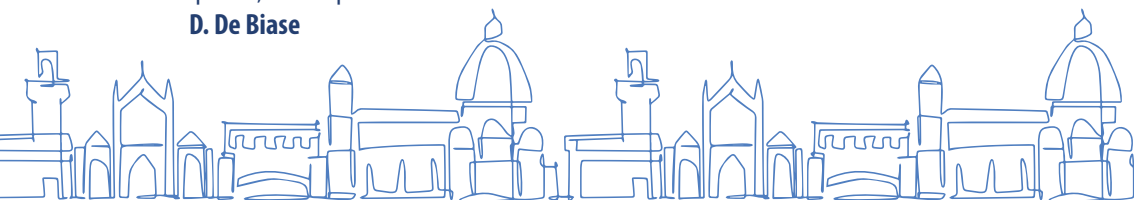
Dario De Biase

Professore Associato di Anatomia Patologica presso l'Università degli Studi di Bologna

RAZIONALE

L'identificazione delle mutazioni di ESR1 ha rivoluzionato l'approccio al carcinoma mammario metastatico (mBC) HR+ HER2-, ridefinendo sia la comprensione della biologia della malattia sia le strategie terapeutiche. Le mutazioni di ESR1 non solo conferiscono resistenza agli inibitori dell'aromatasi, ma si associano a un fenotipo tumorale più aggressivo e ad una prognosi sfavorevole, con una maggiore predisposizione alle metastasi epatiche. Il simposio esplorerà il ruolo critico di ESR1, sia come fattore prognostico che come target terapeutico innovativo, evidenziando l'importanza della biopsia liquida per una rilevazione tempestiva e accurata delle sue mutazioni. Attraverso un confronto tra esperti, verrà ripercorso il processo che ha portato alla definizione di ESR1 come biomarcatore chiave e alla sua integrazione in pratica clinica, sottolineando il valore della sua identificazione per una diagnostica molecolare sempre più avanzata ed una medicina di precisione sempre più efficace.

16.00	Apertura e introduzione G. Perrone	16.19	Q&A interattivo G. Perrone
16.05	ESR1m: dalla scoperta alla rivoluzione clinica un viaggio tra passato, presente e futuro C. Marchiò	16.24	Conclusioni G. Perrone
16.12	ESR1m: strumenti diagnostici quando, come e perchè testare D. De Biase		





HALL 3

16.00 – 16.30

IDENTIFICAZIONE DI GRANDI RIARRANGIAMENTI NEI GENI BRCA1/2 TRAMITE SAGGIO HRD MEDIANTE UN NUOVO ALGORITMO SPECIFICO PER LA VALUTAZIONE DELLE CNV: L'ESPERIENZA DEL POLICLINICO GEMELLI SU UNA CASISTICA DI OLTRE 700 PAZIENTI CON TUMORE OVARICO.

Relatori: **Dott. Angelo Minucci**

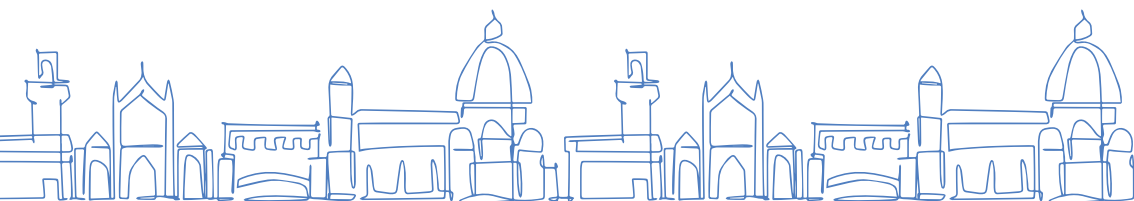
*Direttore UOSD di Diagnostica Molecolare e Genomica-GStep Core Facility di Genomica
Fondazione Policlinico A. Gemelli IRCCS*

Dott.ssa Maria De Bonis

*Dirigente UOSD di Diagnostica Molecolare e Genomica-GStep Core Facility di Genomica
Fondazione Policlinico A. Gemelli IRCC*

RAZIONALE

I grandi riarrangiamenti in BRCA1/2 hanno un ruolo cruciale nella prognosi e nella scelta terapeutica del tumore all'ovaio. I test di Homologous recombination deficiency (HRD) sono ampiamente utilizzati per testare l'instabilità genomica, tuttavia la valutazione delle variazioni del numero di copie (CNVs), rimane una grande sfida e manca un test gold standard. Questo studio valuta un nuovo algoritmo integrato in un test HRD commerciale che permette l'osservazione di CNVs sia a livello genico che a risoluzione esonica di BRCA1/2. La valutazione è stata estesa su una casistica di oltre 700 pazienti con tumore dell'ovaio, ospedalizzati presso il Policlinico Gemelli di Roma.



INDUSTRY TALK

venerdì 11 aprile

ThermoFisher
SCIENTIFIC

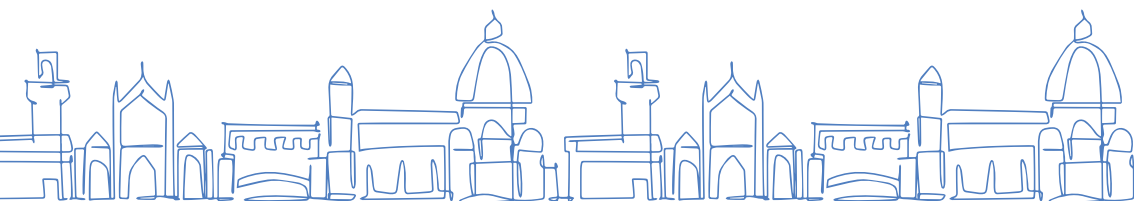
HALL 2

16.30 – 17.00

**LIQUID BIOPSY:
THE REAL LIFE EXPERIENCE OF UNIVERSITY OF NAPLES FEDERICO II**

Moderatore: **Umberto Malapelle**
Professore Associato, Dipartimento di Sanità Pubblica, Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Relatore: **Dott. Francesco Pepe**
Assegnista di ricerca presso l'Università di Napoli Federico II



INDUSTRY TALK

sabato 12 aprile



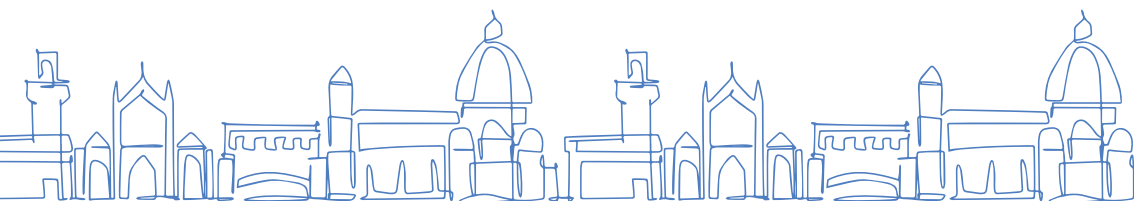
HALL 2

12:45 – 13:15

**ANALISI MULTIMODALE DEL CTDNA IN ONCOLOGIA:
INNOVAZIONE E PROSPETTIVE DEI NUOVI APPROCCI AGNOSTICI**

Relatore: Dr. Sergio Marchini, PhD

*Head, Translational Genomic Unit/Cancer Pharmacology Group Director,
Humanitas Genomic Facility (HuGe) IRCCS, Humanitas Research Hospital Pieve Emanuele (MI)*



CON IL PATROCINIO DI



CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

diatech
pharmacogenetics



ThermoFisher
SCIENTIFIC



Johnson & Johnson



INFORMAZIONI GENERALI

RESPONSABILI SCIENTIFICI E COORDINATORI GRUPPO PMMP

Prof. Umberto Malapelle e Prof. Fabio Pagni

SEDE DEL CONVEGNO

Palazzo degli Affari
Piazza Adua, 1 - 50123 Firenze

PROVIDER ECM

Siapec Servizi - ID 4351

INFO ECM

ID ECM: 440847

Crediti formativi previsti: 4,9

I crediti saranno previsti per le seguenti professionali:

- **Medico Chirurgo**
(Discipline: Anatomia Patologica, Oncologia)
- **Biologo**
- **Tecnico Sanitario di laboratorio Biomedico**

I crediti formativi saranno assegnati solamente a seguito della presenza al 90% dei lavori scientifici ed al superamento del test di valutazione dell'apprendimento.

Numero 200 posti disponibili

QUOTE D'ISCRIZIONE

Per tutti i Soci Siapec in regola con la quota associativa anno 2025 l'iscrizione sarà gratuita

Per tutti i **NON Soci**, di seguito le tariffe:

- Medico/Biologo € 240,00
- Tecnico sanitario di laboratorio biomedico € 130,00
- Specializzando/Uditore € 90,00

Iscrizione obbligatoria sul sito www.siapecmdp.it fino ad esaurimento dei posti disponibili.

L'ISCRIZIONE COMPRENDE:

- Partecipazione ai lavori scientifici
- Kit congressuale
- Servizi ristorativi come da programma
- Attestato di partecipazione
- Attestato ECM (previo superamento test)

PROVIDER E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



SIAPEC SERVIZI S.r.l.
Socio Unico: SIAPEC-IAP
Via Sampolo, 484 - 90143 Palermo
☎ 091 306887
✉ info@siapecservizi.it
🌐 www.siapecmdp.it

