



## RAZIONALE

L'instabilità dei microsatelliti (MSI) e la perdita di funzione delle proteine coinvolte nel sistema mismatch repair del DNA (MMR) sono marcatori diagnostici per la sindrome di Lynch e sono anche importanti marcatori prognostici e predittivi in diversi tipi di tumore, come nel tumore del colon retto, dello stomaco e dell'endometrio.

I microsatelliti sono sequenze ripetute in tandem di DNA non codificante, costituiti da unità di ripetizioni di uno o pochi nucleotidi. Il sistema del MMR si basa su 4 proteine che lavorano insieme in complessi eterodimerici: MLH1 con PMS2 ed MSH2 con MSH6. La perdita di funzione di queste proteine porta all'inattivazione del MMR e conseguentemente all'instabilità dei microsatelliti.

Le proteine del MMR si valutano tramite analisi immunoistochimica. L'instabilità dei microsatelliti si valuta su analisi di specifici loci microsatellitari il cui numero dipende dal pannello e dal test utilizzato.

In una percentuale ridotta di casi (3-10%) i risultati di test immunoistochimici e molecolari possono essere discordanti. Questo dipende dalle sensibilità e specificità dei test impiegati, dalle specifiche proteine per le quali si registra una perdita di espressione, dal numero dei loci di microsatelliti in esame, da meccanismi legati all'eterogeneità tumorale o da perdita di funzione di altre proteine coinvolte nella replicazione/riparazione del DNA. I casi discordanti vanno ulteriormente indagati, ripetendo i test o ampliando il pannello dei loci di microsatelliti analizzati.

## PROGRAMMA SCIENTIFICO PRELIMINARE

14.30 Collegamento partecipanti

15.00 L'instabilità microsatellitare in immunoncologia: razionale e metodologie d'analisi  
**Prof.ssa Gabriella Fontanini**

Presentazione casi clinici

- 15.30 **Prof.ssa Clara Ugolini**
- 15.40 **Dott.ssa Rossella Bruno**

15.50 Discussiamo insieme  
**Prof.ssa Gabriella Fontanini, Prof.ssa Clara Ugolini, Dott.ssa Rossella Bruno**

16.00 Take Home Message e chiusura lavori  
**Prof.ssa Gabriella Fontanini**



## Informazioni Generali

**Responsabili Scientifico :** Prof.ssa Gabriella Fontanini

**Provider ECM:** Siapec Servizi ID 4351

**Evento ECM:** ID 307488

**Obiettivo Formativo ECM:**

LINEE GUIDA - PROTOCOLLI - PROCEDURE - DOCUMENTAZIONE CLINICA

**Ore formative 1 – Crediti ECM** assegnati 1.5

**Categorie Professionali ECM:**

- Medico Chirurgo ( Disc. Anatomia Patologica)
- Biologo
- Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

**Posti disponibili: 50**

**Quote di iscrizione:**

- Gratuito per i Soci Siapec
- € 35 iva incl. Per i NON Soci

**Evento realizzato con il contributo non condizionante di:**

**diatech**  
**pharmacogenetics**