

INTERNATIONAL CONFERENCE

REGISTRATION

- **Participation in the conference is free of charge**
- Registration is mandatory to be done via the web at the following address: www.sineos.it/mrphitspalermo or at the secretary's office at the entrance of the ARS headquarters.
(in the latter case, access availability is not guaranteed if reached the limit of 30 participants already registered online)
- For those who will participate in the event **via web** after registration will receive, via email, the link to connect
- Participants (Physicians and Pharmacists) who request it, at the conclusion of the conference, will be given the opportunity to participate in an ecm training event in FAD mode.

ENTRANCE

- A dress code is required for the entrance of participants.
(for men: mandatory jacket and tie)
- Entrance: Parliament Square, 1

TARGET ADDRESSEES

- Physicians Surgeons
All specialties
- Pharmacists
- Patient associations
- Patients and their families
- Caregivers

RARE DISEASES AND PHTS: between research and care pathways for effective governance

Scientific responsible
Prof.ssa Maria Piccione



PTEN ITALIA



PTEN ITALIA

Italian association for the fight against PHTS APS ETS
www.ptenitalia.org

A project of

Consulting and Organization



Siracusa - Milano
eventi@sineos.it - www.sineos.it

Friday **29** September
2023
h. 09,00 a.m. - 05,00 p.m.

PALERMO
Hall "Matarella"
ARS Palace
Parlament Square, 1

Under the patronage of



RATIONAL

Rare diseases, about 8000, are complex multi-organ diseases that require multispecialty care, multidisciplinary (medical, psychological, social etc.) and integrated between University and/or Hospital facilities of reference, territorial health and social structures.

Social welfare aspects and hospital-territory integration involve not only the specialists but also the patients and caregivers.

PHTS Pten Hamartoma Tumor Syndromes closely related to variant deleterious to the oncosuppressor gene PTEN, whose alterations (sequence or deletion) can cause benign or malignant multiorgan hamartomas or tumors, as well as lipomas, papillomas, thyroid dysfunction, intestinal polyps, dermatological symptoms, and in some cases neurodevelopmental disorders. Prevention plays almost as vital a role as treatments and cures. Several research programs are underway, and today, thanks in part to the presence of International registries, scientific research can involve different fields: oncological, gastrointestinal, endocrinological, neurological, etc. The conference will address the different areas related to PTEN-related syndromes, through the general discussion between clinicians and representatives of patient families, governance pathways that can support caretaking and economic and social sustainability, it will also illustrate the research activities being execution.

FACULTY

Claudio ALES

PTEN Italy President
Member of the Regional Coordination
Sicilian Rare Diseases

Kristin ANTHONY

PTEN Foundation president

Emma ARAGONA

Medical Director UOC Gastroenterology
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Pasquale CANANZI

Director Department of Pharmacy
Department of Health Sicilian Region

Francesca CATALANO

Director UOC Senology
AOE Cannizzaro Catania
Senology Network Coordinator
Sicilian Region

Charis ENG

Hardis Chair, Genomic Medicine Institute
Chair and Director, Center for Personalized
Genetic Healthcare
Medical Director, PTEN/Cowden
Multidisciplinary Clinic and PTEN
Hamartoma Tumor Syndrome Foundation
Clinical Foundation Center of Excellence

Whitney ENG

Head of Cancer predisposition program
Seattle Children Hospital

Thomas W. FRAZIER

Professor, Department of Psychology John
Carroll University
Research Professor, Departments of Pediatrics
and Psychiatry,
SUNY Upstate Medical University Chair,
Medical and Science Advisory Committee
Autism Speaks

Francesca MERCADANTE

Medical Director UOC Medical Genetics
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Giuseppe NOVELLI

Full Professor of Medical Genetics
University "Tor Vergata" Rome
Director UOC Laboratory of Genetics
Policlinico Tor Vergata" Rome

Pier Paolo PANDOLFI

Senior Scientist, Renown Institute for Cancer,
Renown Health

Margherita PATRUNO

Medical Director Geneticist
IRCCS Cancer Institute
"Giovanni Paolo II" Bari

Maria PICCIONE

Associate Professor of Medical Genetics
University of Palermo
Director UOC Medical Genetics
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Nicoletta RESTA

Full Professor of Medical Genetics
Director UOC Medical Genetics
Laboratory
Azienda Ospedaliera Universitaria
Consortiale Policlinico Bari
Director School of Specialization in
Medical Genetics
University of Bari

Elena Margherita SAFINA

Medical Director Breast Unit
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Angelo SELICORNI

Director UOC Pediatrics, Hospital
San'Anna Como
Mariani Foundation Center for the Child
Fragile, ASST Lariana
Diagnostic-assistance project aimed at
children with rare genetic diseases.
Clinical referent Telethon program for
undiagnosed diseases

Francesco VERDERAME

Director UOC Medical Oncology
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

PROGRAM

09.00 Welcome and Registration of Participants

Welcome coffee

Q & A projection of information and data on the theme of the conference

09.45 Institutional Greetings

- ARS President
- Health Councillor
- Rector of UNIPA
- Vice president VI Commission ARS
- Mayor of Palermo
- Rector University of Palermo
- General Manager AOOR Villa Sofia - Cervello PA
- National President UNIAMO

Opening of the proceedings

M. Pigeon - C. Ales - K. Anthony

1ST SESSION

Moderators: P. Cananzi - N. Resta

10.15 Rare Diseases and Research

G. Novelli

10.45 Vascular anomalies in PTEN related disorders W.

Eng

11.15 Pediatric aspects and focus on some syndromes of overgrowth

A. Selicorni

11.45 New frontiers of I3C research

P. P. Pandolfi

12.30 Discussant

N. Resta

Q & A

Participants and Speakers

13.00 Light Lunch

2ND SESSION

Moderators: F. Catalano - F. Verderame

14.00 Heredo-familial breast carcinoma

E. M. Safina

14.20 MR-PHTS: genotype-phenotype correlation

F. Mercadante - M. Piccione

14.40 Rare Diseases between intellectual disabilities and Research

T. Fraizer

15.00 PHTS and oncological risk

M. Patruno

15.20 MR Case report: medicine and gastroenterology

E. Aragona

15.40 The experience of the "Genomic Medicine Institute of the Cleveland Clinic"

C. Eng

16.30 Discussant

F. Verderame

Q & A

Participants and Speakers

17.00 Take home message

M. Pidgeon - C. Ales - K. Anthony

Closing Conference

CONVEGNO INTERNAZIONALE

ISCRIZIONI

- **La partecipazione al convegno è gratuita**
- L'iscrizione è obbligatoria da effettuare via web al seguente indirizzo: www.sineos.it/mrhtspalermo o presso la segreteria all'ingresso della sede ARS (in quest'ultimo caso non si garantisce la disponibilità d'accesso se raggiunto il limite di 30 partecipanti già iscritti online)
- Per coloro che parteciperanno all'evento **via web** dopo l'iscrizione riceveranno, via mail, il link per connettersi
- Ai partecipanti (Medici e Farmacisti) che lo richiederanno, a conclusione del convegno, verrà data la possibilità di partecipare ad un evento formativo ecm in modalità FAD.

INGRESSO

- Per l'ingresso dei partecipanti è richiesto un dress code (per gli uomini: obbligo di giacca e cravatta)
- Ingresso: Piazza Parlamento, 1

DESTINATARI

- **Medici Chirurghi**
Tutte le specialità
- **Farmacisti**
- **Associazione di pazienti**
- **Pazienti e loro familiari**
- **Cargivers**

MALATTIE RARE E PHTS: tra ricerca e percorsi di cura per una governance efficace

Responsabile scientifico
Prof.ssa Maria Piccione

 **PTEN ITALIA**

Un progetto di



PTEN ITALIA

Associazione Italiana per la Lotta alle PHTS APS ETS
www.ptenitalia.org

Consulenza e Organizzazione



Siracusa - Milano
eventi@sineos.it - www.sineos.it

Venerdì **29** Settembre
2023
h. 09,00 - 17,00

PALERMO
Sala "Mattarella"
Palazzo dell'ARS
Piazza Parlamento, 1

Con il patrocinio di



ÜNIAMO PTEN International Tumor Syndrome Foundation

RAZIONALE

Le malattie rare, circa 8000, sono malattie complesse multiorgano che necessitano di presa in carico multispecialistica, multidisciplinare (medica, psicologica, sociale etc) ed integrata fra strutture Universitarie e/O Ospedaliere di riferimento, strutture sanitarie e sociali territoriali.

Gli aspetti socio assistenziali e l'integrazione ospedale territorio coinvolgono non solo gli specialisti ma anche i pazienti ed i caregiver.

In questo contesto si inseriscono anche le PHTS Pten Hamartoma Tumor Syndromes strettamente connesse a varianti deleterie a carico del gene oncosoppressore PTEN, le cui alterazioni (di sequenza o delezione) possono provocare amartomi o tumori multiorgano benigni o maligni, oltre a lipomi, papillomi, disfunzioni tiroidee, polipi intestinali, sintomi dermatologici e in alcuni casi turbe del neurosviluppo.

La prevenzione riveste un ruolo fondamentale quasi quanto i trattamenti e le cure. Diversi programmi di ricerca sono in corso, ed oggi grazie anche alla presenza di registri Internazionali, la ricerca scientifica può interessare diversi campi: oncologico, gastrointestinale, endocrinologico, neurologico, etc.

Il Convegno affronterà i diversi ambiti relativi alle sindromi PTEN correlate, attraverso il confronto generale tra clinici e rappresentanti delle famiglie di pazienti si tracceranno i percorsi di governance che possono supportare la presa in carico e la sostenibilità economica e sociale, si illustreranno, inoltre, le attività di ricerca in corso di esecuzione.

FACULTY

Claudio ALES

Presidente PTEN Italia
Membro del Coordinamento regionale
Siciliano delle Malattie rare

Kristin ANTHONY

Presidente PTEN Foundation

Emma ARAGONA

Dirigente Medico UOC Gastroenterologia
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Pasquale CANANZI

Direttore Dipartimento del Farmaco
Ass.to della Salute Regione Siciliana

Francesca CATALANO

Direttore UOC Senologia
AOE Cannizzaro Catania
Coordinatrice Rete Senologica
Regione Siciliana

Charis ENG

Hardis Chair, Genomic Medicine Institute
Chair and Director, Center for Personalized
Genetic Healthcare
Medical Director, PTEN/Cowden
Multidisciplinary Clinic and PTEN
Hamartoma Tumor Syndrome Foundation
Clinical Foundation Center of Excellence

Whitney ENG

Head of Cancer predisposition program
Seattle Children Hospital

Thomas W. FRAZIER

Professor, Department of Psychology John
Carroll University
Research Professor, Departments of Pediatrics
and Psychiatry,
SUNY Upstate Medical University Chair,
Medical and Science Advisory Committee
Autism Speaks

Francesca MERCADANTE

Dirigente Medico UOC Genetica Medica
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Giuseppe NOVELLI

Professore Ordinario di Genetica Medica
Università "Tor Vergata" Roma
Direttore UOC Laboratorio di Genetica
Medica "Policlinico Tor Vergata" Roma

Pier Paolo PANDOLFI

Senior Scientist, Renown Institute for Cancer,
Renown Health

Margherita PATRUNO

Dirigente Medico Genetica
IRCCS Istituto Tumori
"Giovanni Paolo II" Bari

Maria PICCIONE

Prof. Associato di Genetica Medica
Università degli Studi di Palermo
Direttore UOC Genetica Medica
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Nicoletta RESTA

Prof. Ordinario di Genetica Medica
Direttore UOC Lab. Genetica Medica
Az. Osp. Univ. Consorziato Policlinico Bari
Direttore Scuola di Spec. in Genetica Medica
Università degli Studi di Bari

Elena Margherita SAFINA

Dirigente Medico Breast Unit
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

Angelo SELICORNI

Direttore UOC Pediatria, Ospedale
San'Anna Como
Centro Fondazione Mariani per il bambino
Fragile, ASST Lariana
Prog. diagnostico assistenziale rivolto a
bambini affetti da malattie genetiche rare.
Referente clinico programma Telethon per
le malattie senza diagnosi

Francesco VERDERAME

Direttore UOC Oncologia Medica
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo

PROGRAMMA

09,00 **Accoglienza e Registrazione Partecipanti**

Welcome coffee

Q & A proiezione di informazioni e dati sul tema
del convegno

09,45 **Saluti Istituzionali**

- Presidente ARS
- Assessore della Salute
- Rettore dell'UNIPA
- Vice presidente VI Commissione ARS
- Sindaco di Palermo
- Rettore Università di Palermo
- DG AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo
- Presidente Naz. UNIAMO

Apertura dei Lavori

M. Piccione - C. Ales - K. Anthony

1^ SESSIONE

Moderatori: P. Cananzi - N. Resta

10,15 **Malattie Rare e Ricerca**

G. Novelli

10,45 **Anomalie vascolari nei disturbi
correlati al PTEN**

W. Eng

11,15 **Aspetti pediatrici e focus su alcune sindromi
da iperaccrescimento**

A. Selicorni

11,45 **Nuove frontiere di ricerca I3C**

P. P. Pandolfi

12,30 **Discussant**

N. Resta

Q & A

Partecipanti e Relatori

13,00 **Light Lunch**

2^ SESSIONE

Moderatori: F. Catalano - F. Verderame

14,00 **Carcinoma della mammella eredo-familiare**

E. M. Safina

14,20 **MR-PHTS: correlazione genotipo-fenotipo**

F. Mercadante - M. Piccione

14,40 **Malattie Rare tra disabilità intellettive e Ricerca**

T. Fraizer

15,00 **PHTS e rischio oncologico**

M. Patruno

15,20 **MR Case report: Medicina e Gastroenterologia**

E. Aragona

15,40 **L'esperienza della "Genomic Medicine Institute
of the Cleveland Clinic"**

C. Eng

16,30 **Discussant**

F. Verderame

Q & A

Partecipanti e Relatori

17,00 **Take home message**

M. Piccione - C. Ales - K. Anthony

Chiusura Convegno