

NEWSLETTER

Associazione Italiana Macrodttilia e PROS - AIMP



Il Direttivo

Caro lettore, le novità principali di questo numero estivo riguardano la raccolta dati intitolata "**Mini-registro sulle PROS**" avviata dall'Associazione e due articoli appena pubblicati (una review e delle raccomandazioni).

Buona lettura!

IN QUESTO NUMERO

MINI-REGISTRO SULLE PROS

DALLA LETTERATURA

INTERNATIONAL SCIENTIFIC MEETING FOR PIK3CA RELATED CONDITIONS

ALTRI EVENTI



Mini-registro sulle PROS

Raccolta dati

Questa raccolta dati, progettata da AIMP in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico, ha le seguenti **finalità primarie**:

- stimare il numero di persone con PROS nelle varie Regioni d'Italia;
- ottenere dettagli su età e sesso delle persone con PROS;
- stimare la numerosità relativa delle diverse condizioni dello spettro (cioè quanti pazienti hanno segni e sintomi più vicini alle singole diagnosi cliniche - es. Klippel Trenaunay, CLOVES, M-CM o macrodatilia) e la loro distribuzione geografica
- stimare quante persone con PROS hanno una diagnosi molecolare (test genetico) e la loro distribuzione geografica
- creare rapporti o analisi di tipo aggregato sui dati raccolti

La **finalità secondaria** è quella di creare un database di contatti di persone con PROS/loro caregiver o familiari.

I dati verranno raccolti mediante il seguente questionario online:

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdriw6zU9Nees3-Baj3tzZ0wGVgGfkFSzxRy0KDtCOXnoNfNQ/viewform?usp=sf_link

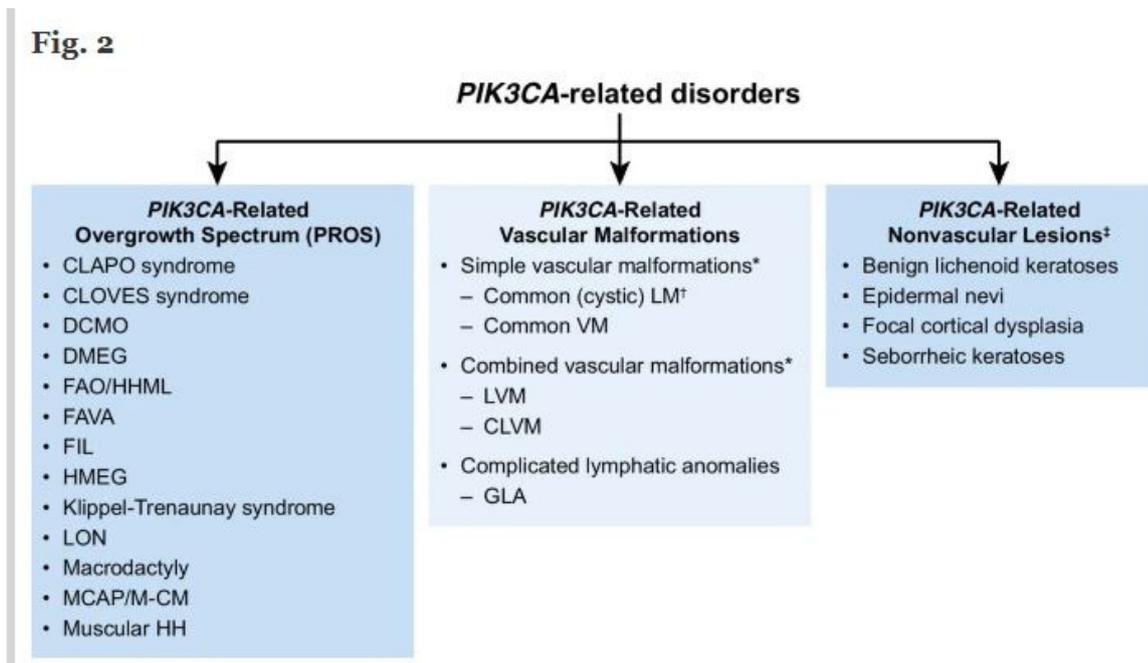
Allo scopo di raggiungere il più alto numero di persone con PROS, **chiediamo la vostra collaborazione nel diffondere il questionario ai vostri pazienti e vi ringraziamo fin da ora per la vostra disponibilità.**



Dalla letteratura

✳ ***A review of mechanisms of disease across PIK3CA-related disorders with vascular manifestations*** (fare clic sul titolo per accedere all'articolo)

Guillaume Canaud, Adrienne M. Hammill, Denise Adams, Miikka Vikkula & Kim M. Keppler-Noreuil



Vi segnaliamo questa **review**, pubblicata l'8 luglio sull'Orphanet Journal of Rare Diseases e che comprende anche un Plain Language Summary.

Nella *review* gli autori propongono un nuovo termine ombrello al posto di PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS) per le entità non neoplastiche correlate a mutazioni somatiche postzigotiche di PIK3CA, e cioè **PIK3CA-related disorders/conditions**, che comprenderebbe 3 sottocategorie:

- PROS
- malformazioni vascolari PIK3CA-correlate
- Lesioni non vascolari PIK3CA-correlate

✳ ***A standard of care for individuals with PIK3CA-related disorders: an international expert consensus statement*** (fare clic sul titolo per accedere all'articolo)

Douzgou S, Rawson M, Baselga E, Danielpour M, Faivre L, Kashanian A, Keppler-Noreuil KM, Kuentz P, Mancini GMS, Maniere MC, Martinez-Glez V, Parker VE, Semple RK, Srivastava S, Vabres P, de Wit MY, Graham JM Jr, Clayton-Smith J, Mirzaa GM, Biesecker LG.

Gli autori presentano delle raccomandazioni per la presa in carico delle persone con condizioni PIK3CA-correlate che si basano sulla *consensus* di Manchester del 2019, e nelle quali adottano una suddivisione in due macro categorie fenotipiche: **MAC PROS** e **non-MCAP PROS**.

Convegno internazionale sulle malattie PIK3CA correlate - 28-29/10/2021



Federica Borgini, Referente Scientifico e relazioni internazionali AIMP

A giugno 2021 si sono chiuse le iscrizioni "early bird" all'**International Scientific Meeting For PIK3CA Related Conditions** ed è scaduto il termine per la presentazione degli abstract.

Tuttavia, è ancora possibile iscriversi a questo convegno scientifico, che si prefigge i seguenti obiettivi:

- Riunire gli esperti del *pathway* di PIK3CA (clinici, ricercatori clinici e di base) dando loro l'opportunità di presentare novità e di condividere dati, promuovendo in questo modo la collaborazione e il networking.
- Stimolare la generazione di nuove idee
- Stimolare l'interesse di nuovi ricercatori verso questa area patologica, incoraggiandoli a collaborare con gli attuali esperti e con le associazioni di pazienti.
- Identificare i *gap* e i bisogni insoddisfatti di una popolazione di pazienti alquanto eterogenea.

Per maggiori informazioni si rimanda al [sito dell'evento](#).



Altri eventi

09-11/09/21

CONGRESSO SISAV

Sito dell'evento 

<https://www.sisav.eu/eventi/congressi-nazionali/viii-sisav-international-congress/>



CONTATTI

Associazione Italiana Macrodatilia e PROS

Frazione Ponte Carate, 22
27010 San Genesio ed Uniti (PV)

Tel: 348 390 2289 (Presidente, Massimo Picciuca)

Tel: 340 1066967 (Referente scientifico)

www.associazione-nazionale-macrodatilia.org

