

BRCA1 e BRCA2: i geni malefici e il peso di una scelta

Prof.ssa Alessandra Graziottin

Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica

H. San Raffaele Resnati, Milano

«Mi ha mandata da lei l'oncologo... Mia mamma ha avuto un carcinoma al seno a 42 anni, 17 anni fa. Ha fatto la mastectomia, poi era stata bene. Eravamo tranquilli. Purtroppo l'anno scorso le è venuto un carcinoma all'ovaio molto aggressivo, è mancata in pochi mesi. Mi ha fatto fare i test per vedere se sono portatrice di quei geni malefici che causano questi tumori. Sono risultata positiva al BRCA1 e al BRCA2. Abbiamo parlato delle scelte da fare: mastectomia bilaterale, per il seno, e asportazione delle tube [opportunistic salpingectomy], che dimezzerebbe il rischio del tumore alle ovaie. E rimandare l'asportazione delle ovaie, visto che sono così giovane. E' stato chiaro, ma molto umano. Quando mi sono messa a piangere perché da un lato ho visto il calvario di mia mamma, dall'altro cosa mi potrebbe succedere se faccio questi interventi, mi ha detto: "La capisco, è una scelta difficile e delicata. Ci pensi con calma, ne riparliamo quando vuole". Gli ho chiesto come cambierà la mia vita dal punto di vista sessuale. "Parli con la professoressa Graziottin. Ha scritto un bel capitolo sui problemi delle donne dopo tumore al seno, sull'ultimo libro del grande Umberto Veronesi. Vada da lei. Così potrà scegliere il meglio per la sua salute e la sua vita". Allora, cosa mi può succedere?».

«Ha un bambino di 11 anni, vero? Potrebbe desiderare altri figli, in futuro?».

«No, guardi, sono contentissima del mio bambino, che è un amore. Mi basta lui. Sono separata da tre anni».

«Ha un partner?».

«No, da quando mi sono separata no. Ma ho 35 anni e ci spero ancora! Giusto?».

«Giustissimo!».

Ci sorridiamo. La simpatia è un dono di Dio. Scatta in un secondo e poi si passa la vita a scoprire perché. In un battito di ciglia c'è il mistero di un dialogo che viaggia sulla stessa musica.

«Ho capito che una donna normale ha un rischio di avere un tumore al seno del 10%; il mio è del 60-75%. Per l'ovaio, a fronte dell'1%, io arrivo al 60%. Anche con l'intervento migliore il rischio per il seno non si riduce del 100%, perché ci possono essere cellule residue, tanto sono piccole».

«Vero, resta un rischio del 2-5 per cento. Esteticamente, poi, l'intervento può essere inferiore alle aspettative: non è una mastoplastica additiva cosmetica! Gli effetti collaterali sono intorno al 15-20 per cento: ematomi; infezioni; ischemie nella zona dell'areola; fallimenti degli impianti protesici. Tutti aspetti che possono richiedere un secondo intervento. Complicanze che possono ferire di più l'immagine che una donna ha di sé, della propria bellezza e femminilità».

«Me l'ha detto anche lui: "Signora, non si aspetti un seno da superstar"».

«Dal punto di vista psicosessuale, ci può essere una perdita di sensibilità tattile ed erotica sul capezzolo e l'areola, anche se il chirurgo cerca di non ledere le fibre nervose sensitive che li innervano [nerve sparing technique]. Alcune donne mi hanno segnalato la perdita dell'orgasmo attivato dalla stimolazione del capezzolo, che prima avevano. E di avere invece delle alterazioni della sensibilità, ossia parestesie, tipo "spillini" o "piccole punture", molto fastidiose. Queste parestesie, dovute alla lesione chirurgica delle piccole terminazioni nervose sensitive, sono

avvertite vicino alle cicatrici, che a volte restano rosse, rilevate, visibili: cheloidi. Altre donne riferiscono un senso di "estraneità" in quelle mammelle, magari belle, esteticamente ben riuscite, ma insensibili e più fredde, con un'immagine corporea diversa e meno soddisfacente. Si sentono meno attraenti sessualmente. Ci sono però terapie che possono aiutare».

Le sorrido. «In positivo, dopo la mastectomia bilaterale le donne hanno una netta riduzione dell'angoscia di potersi ammalare: sono più serene, con una migliore qualità di vita. Se, oltre al seno, opta per togliere solo le tube, per ora, e non le ovaie, protegge la fertilità ed evita i sintomi causati dalla menopausa chirurgica, anche se resta un rischio per le ovaie residue».

Mi guarda intensa: «Lei cosa farebbe?».