

Endometriosi, la sfida di anticipare la diagnosi

Prof.ssa Alessandra Graziottin

Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica

H. San Raffaele Resnati, Milano

Endometriosi: 7-12 anni di ritardo diagnostico, per una malattia che innesca una guerra microscopica fra le lesioni che aumentano a ogni mestruazione e il nostro sistema immunitario, il nostro esercito, sempre più inadeguato, con la complicità dei microrganismi che ci abitano, il microbioma. Come anticipare la diagnosi di una malattia che devasta la salute e la vita della donna, se non diagnosticata e curata tempestivamente?

Questo il tema che ho svolto sabato 25 febbraio nella relazione plenaria affidatami a ENDO Dubai 2024, congresso internazionale sull'endometriosi a cui hanno partecipato molti fra i migliori specialisti del mondo. Merita dividerne i punti chiave, affinché la possibilità di anticipare la diagnosi diventi patrimonio di donne e famiglie, oltre che dei medici.

L'endometriosi è una malattia aggressiva, causata dalla diffusione di tessuto endometriale al di fuori della sua sede naturale, la mucosa che riveste la parete interna dell'utero. Colpisce il 10-15% delle donne. L'endometrio "ec-topico", ossia fuori posto, può trovarsi dentro il muscolo della parete uterina, il miometrio, e causare adenomiosi, responsabile di dolore mestruale invalidante, se non curata con un'appropriata terapia ormonale fin dall'adolescenza.

Se la ragazza ha sempre mestruazioni dolorose, la probabilità che abbia un'endometriosi aumenta di ben 18 volte, ci dicono gli studi. Perché continuiamo allora a banalizzare e a rendere "normale" il dolore mestruale? La mancanza di tempestiva attenzione, diagnosi e terapia da parte di noi medici resta un serio problema in tutto il mondo. Resta sottovalutato e poco curato anche il ciclo mestruale abbondante, che aumenta il rischio di endometriosi di 5 volte perché, reflueno attraverso le tube, dissemina la malattia sopra e sotto il peritoneo, con la complicità di difese immunitarie inadeguate, oltre a provocare anemia da carenza di ferro e depressione, che contribuiscono ad aggravare l'impatto complessivo sia dei cicli abbondanti, che anemizzano, sia dell'endometriosi che intanto si estende, con progressiva distruzione dei tessuti coinvolti.

Resta del tutto inascoltato dai medici anche il dolore alla penetrazione profonda, spesso primo sintomo e segno obiettivo di un'endometriosi infiltrante, che colpisce i legamenti utero-sacrali: questo sintomo aumenta il rischio di endometriosi di 10 volte.

Perché non ascoltiamo il dolore delle donne e l'infiammazione che lo sottende? Eppure è il primo segnale di un micro-incendio biologico, segno di una guerra in corso tra la malattia aggressiva e il sistema immunitario, che non riesce più a combattere in modo competente e adeguato. «Ma i sintomi sono soggettivi, e non sempre l'endometriosi è presente o, meglio, evidente all'ecografia al momento della visita», dicono troppi medici, sordi al sintomo dolore. Il punto è che la malattia potrebbe già essere presente, ma ancora al di sotto della soglia di visibilità.

C'è un modo per confermare tempestivamente che la malattia potrebbe essere lì, prima che diventi evidente con l'ecografia, la risonanza magnetica nucleare o la chirurgia, quando spesso è troppo tardi per recuperare la piena salute? Due nuove linee di ricerca potrebbero aiutare a confermare una diagnosi più precoce, e ottimizzare poi il monitoraggio delle terapie, ormonali e di stile di vita.

La prima riguarda la misurazione nella saliva dei "miRNA", i messaggeri che trasferiscono le

informazioni di guerra all'interno del nostro esercito, il sistema immunitario. Sono centinaia. Quando il livello dei miRNA che controllano l'infiammazione è ridotto, o quando aumenta il livello dei messaggeri che amplificano l'infiammazione, l'endometriosi esplode. Un gruppo francese (Sofiane Bendillah e collaboratori, 2023) ha individuato un insieme di 109 miRNA che, dosato nella saliva, ha dimostrato di poter anticipare la diagnosi, con un costo complessivo inferiore a quello di molti altri esami successivi, per non parlare del prezzo delle vite devastate da diagnosi tardive.

L'altra possibilità diagnostica, in corso di studio, sfrutta la "metagenomica shotgun" che va a studiare il microbioma, ossia la genetica dei trilioni di microrganismi che abitano nell'intestino (valutabile dall'esame delle feci), in vagina, nell'endometrio, sul peritoneo e perfino all'interno delle lesioni endometriosiche. Non solo batteri e funghi ma anche, novità, virus e parassiti.

Restano critici molti medici. L'obiettivo resta uno solo: aumentiamo l'attenzione ai sintomi precoci e riduciamo infiammazione e dolore con terapie ormonali tempestive e competenti. In parallelo, lavoriamo ancora meglio su e con questi test, per vincere la sfida di anticipare in modo efficace e definitivo la diagnosi di endometriosi.