

Tumore al seno ed ereditarietà

Il giorno del suo quarantesimo compleanno, Claire ha deciso di sottoporsi ad una mastectomia profilattica bilaterale: “Nella mia famiglia c’erano stati molti casi di tumore al seno”, dice. Sua madre morì di tumore al seno all’età di 47 anni, e lo stesso accadde a sua nonna e alla sua bisnonna, in passato. Voi cosa avreste fatto, al suo posto?

Una delle preoccupazioni di chi ha avuto un tumore al seno è quella di tramandare i propri geni ai figli. In questo articolo parliamo con donne che si sono trovate davanti al dilemma dell’ereditarietà genetica, e che hanno reagito diversamente. Diamo inoltre uno sguardo alle varie opzioni possibili per chi viene considerata a rischio, e alle implicazioni dei test genetici.

Da quando, abbastanza recentemente, sono stati individuati i geni responsabili dell’ereditarietà del tumore al seno – BRCA 1 e BRCA 2 – l’argomento è stato largamente dibattuto, e c’è chi apprezza i test genetici e chi invece non vuole sentirne parlare. La sola coscienza di possedere tali geni non è prevenzione. Allo stesso tempo, la consapevolezza che per questo motivo si è più a rischio di sviluppare un tumore al seno dovrebbe rendere più attente e vigili. Alcune donne operate sono contrarie a sottoporre le proprie figlie ai test genetici, perché dicono che questo le metterebbe in uno stato di ansia che avrebbe maggiori effetti negativi che positivi, mentre altre preferiscono sapere tutto e andare a fondo.

Si tratta sicuramente di una tematica di grande impatto emotivo, e la cui gestione è molto soggettiva.

Che cos’è il tumore ereditario del seno?

Si parla di tumore al seno ereditario quando esso si ripresenta più volte nella stessa famiglia, colpendo successive generazioni di donne. Questo tipo di tumore ha alcune caratteristiche importanti. La prima è la giovane età in cui si sviluppa. Se normalmente il tumore al seno si sviluppa mediamente intorno ai 62 anni, nel caso del tumore ereditario l’età media è di 44 anni. In secondo luogo, spesso lo stesso seno è affetto da più di un tumore. L’ultima caratteristica è che spesso può riguardare entrambi i seni.

E’ fondamentale ricordare che i casi di tumore ereditario sono piuttosto limitati, si parla di circa il 10 per cento del totale. Se viene riscontrata una mutazione nei geni BRCA1 o BRCA2, le possibilità di contrarre un tumore al seno sono maggiori, ma non è assolutamente scontato che ciò accada. Si afferma soltanto che in questi casi le probabilità di contrarre la malattia sono maggiori rispetto a quelle di coloro che non presentano anomalie nei geni menzionati. E’ inoltre possibile che tali geni vengano ereditati dai figli.

Quali sono le opzioni possibili?

Per chi è a rischio di contrarre il tumore, viene ovviamente consigliato lo screening mammografico, da effettuare 5 anni prima di raggiungere l'età in cui il tumore è stato diagnosticato alle parenti, e poi regolarmente. La mammografia al di sotto dei 35 anni viene però a volte sconsigliata, perché si tratterebbe di un metodo non del tutto affidabile, a causa dei tessuti più densi in donne di giovane età. Si sta studiando la possibilità di effettuare una risonanza magnetica, in questi casi.

Se si fa parte di un gruppo a rischio, si può decidere di effettuare un test genetico per verificare se sono presenti geni anomali. Il test viene effettuato su un campione di sangue, in laboratori specialistici. Il vostro medico vi consiglierà la strada migliore da percorrere e vi spiegherà eventualmente come viene effettuato il test.

Alcune donne considerate ad alto rischio si sottopongono all'asportazione di entrambi i seni per ridurre i rischi. Si tratta di una mastectomia profilattica bilaterale, contestualmente alla quale molto spesso viene effettuata una ricostruzione. Certamente questo intervento può ridurre il rischio di contrarre la malattia, ma dato che non si tratta di un'operazione molto frequente, non ci sono dati statistici che possano precisamente indicarne i benefici. Il rischio non viene completamente eliminato.

Test o no?

Nonostante Claire e sua sorella non abbiano potuto sottoporsi ai test genetici, Claire è sempre stata consapevole della necessità di monitorare costantemente la salute del proprio seno, ed è stata coinvolta in numerosi studi sull'ereditarietà del tumore. Ha vissuto in Olanda per qualche anno, poi, una volta rientrata in Inghilterra, all'avvicinarsi del suo quarantesimo compleanno, fece una visita senologica. Il medico le chiese di menzionare le donne sue parenti che, dalla parte di sua madre, non avevano avuto un tumore al seno, e...non ce n'era nessuna! Ogni generazione aveva avuto dei casi, e sua madre aveva avuto un tumore al seno sinistro dopo essere stata operata al destro.

“Non avendo potuto fare i test genetici (per effettuarli occorre che la parente malata sia ancora viva), non è possibile sapere se io possegga o meno i geni responsabili, ma le probabilità sono molto elevate. Ho detto al medico che se fosse stato possibile effettuare i test, ed essi fossero risultati positivi, mi sarei senz'altro fatta operare preventivamente. Sapevo comunque che questo tipo di intervento non mi avrebbe resa completamente immune”.

Dopo aver ben riflettuto, anche grazie all'aiuto di una psicologa, Claire decise di farsi operare di mastectomia bilaterale preventiva. “Ho pensato molto anche alla ricostruzione, ma ho poi deciso di non effettuarla subito, ma di ripensarci in un secondo momento.”

Dopo l'intervento, l'esame istologico ha mostrato alcune cellule 'strane'. "La mammografia non avrebbe potuto rilevarle, ma le statistiche mostrano che si sarebbero potute facilmente trasformare in cellule maligne. Per questo sono convinta di avere fatto la scelta giusta, quando ho deciso di farmi operare".

La madre di Tyrena scoprì di avere un tumore al seno all'età di 47 anni e, dopo una mastectomia, sta ora bene. A Tyrena è stato diagnosticato un tumore a 37 anni, e ha avuto una mastectomia l'anno scorso. Dopo l'operazione, è stato suggerito a Tyrena e a sua figlia diciassettenne di fare i test genetici, ma hanno deciso di non procedere. "Penso che se un test genetico dimostrasse che mia figlia è ad alto rischio, sarebbe sottoposta a stress e ansia. In fin dei conti non vuol dire che per forza dovrai ammalarti di tumore".

Ad Emma, la figlia di Tyrena, è stato consigliato di iniziare i controlli a partire dai 32 anni, ovvero 5 anni prima dell'età in cui sua mamma ha contratto il tumore. Inoltre le è stato mostrato come procedere con l'auto esame del seno. Tyrena è convinta che gli eventuali risultati preoccupanti di un test genetico avrebbero cattivi effetti sulla psiche di sua figlia, "Emma è sensibile e attenta e farà i regolari accertamenti. Ma ha tutta la vita davanti a sé e desidero che se la goda appieno, senza dover costantemente pensare al tumore al seno."

Anche Claire ha una figlia che ha quasi 15 anni. "La mia speranza è che le terapie migliorino sempre più, e così se mai mia figlia dovesse avere ereditato i miei geni causa del tumore, non avrà difficoltà a guarire". Claire vuole che sua figlia si goda la giovinezza, "Le dirò di fare i dovuti controlli, ma sto cercando di non esagerare con tutto questo, per il suo bene".

Carolyn, la cui madre morì di tumore al seno quando lei aveva 17 anni, scoprì di avere un tumore a 36 anni. Nella sua famiglia vi sono vari casi di tumori mammari e ovarici. Per questo motivo le è stato suggerito di sottoporsi ai test genetici. Nonostante ci fosse il 96% di possibilità che risultasse a rischio, il test risultò negativo sia per entrambi i geni BRCA1 e BRCA2.

Il fatto che la consapevolezza della presenza dei geni anomali non possa di per sé offrire nessuna possibilità di cure migliori, ha fatto decidere Vivienne e le sue figlie di non effettuare i test genetici. Vivienne ha avuto una mastectomia nel 1992. Sua mamma morì di tumore al seno nel 1987 e sua nonna nel 1932. Vivienne ha tre figlie, e certamente, anche lei descrive il tumore al seno come una 'bomba ad orologeria' nella sua famiglia. Ma, dice, fino a quando la medicina non offrirà cure preventive per coloro che sono ad alto rischio, non c'è motivo per sottoporsi ai test.

"Se si ha la consapevolezza di possedere una storia di tumori al seno nella propria famiglia, ci si sottopone comunque a controlli regolari. Dal punto di vista delle mie figlie, non possono vivere ogni giorno della loro vita con il tumore al seno in testa. Fino a quando la medicina non sarà in grado di dire 'hey, sei a rischio, e quindi noi abbiamo questa soluzione per te', le mie figlie sono già allertate e quindi non c'è bisogno di altro."

Vivienne è più interessata alla qualità delle cure offerte e dello screening su donne giovani: "Sembra che la qualità delle cure dipenda in gran parte dalla zona in cui si vive", dice. "Non tutte le aree geografiche sono in

grado di offrire gli stessi servizi alle donne a rischio di insorgenza tumore. Questo aspetto dovrebbe essere migliorato. La cosa migliore che io reputo possibile per le donne giovani ad alto rischio è la possibilità di effettuare lo screening con meno difficoltà, economiche e logistiche”

Quando si fa parte di una ‘categoria a rischio?’

Si ha un rischio maggiore di contrarre un tumore al seno quando una o più di queste frasi ci riguardano:

- Un membro della nostra famiglia (madre o sorella) ha avuto un tumore al seno prima dei 40 anni.
- Due membri della nostra famiglia più allargata (nonna, zia, nipote) dello stesso ramo familiare hanno riscontrato un tumore al seno al di sotto dei 60 anni, oppure hanno avuto un tumore ovarico, a qualsiasi età.
- Un membro della nostra famiglia ha avuto sia un tumore mammario sia un tumore ovarico.
- Tre membri della nostra famiglia dello stesso ramo familiare hanno avuto o un tumore al seno o un tumore ovarico, a qualsiasi età..
- Un membro della famiglia (madre o sorella) ha avuto un tumore ad entrambi i seni prima dei 60 anni.
- Un parente maschio nella nostra famiglia (fratello o padre) ha avuto un tumore al seno, a qualsiasi età.
- Vi sono stati riscontrati geni anomali.

Fonte: CancerBACUP coping with cancer – genetics in bowel, breast and ovarian cancer

Come testimoniano tutte le donne con cui abbiamo parlato, che siano pro o contro i test genetici, non esiste un approccio facile al tema dell’ereditarietà del tumore al seno. Se si teme di essere a rischio, o che lo siano i nostri figli, la cosa migliore è parlarne con il proprio medico ed, eventualmente procedere con i test. Non si dimentichi che l’individuazione precoce di qualsiasi segnale offre una maggiore possibilità di cure efficaci e di una completa guarigione.

Carolyn è soddisfatta di essersi sottoposta ai test “sono fatta così: ho sempre bisogno di sapere il più possibile rispetto ad ogni situazione, in modo da sentire che ho il perfetto controllo della mia vita. Non si può dire che i test sono giusti, o che sono sbagliati. Nessuno deve essere forzato a fare o non fare i test, è una scelta personale.”