Chi sono i previvors? Vivere sapendo di avere un alto rischio genetico al cancro del seno e dell'ovaio'

Testimonianza di Silvia Mari (19 maggio 2018)

I *previvor* sono coloro che hanno una predisposizione genetica al cancro. Nello specifico ci riferiamo a quanti, pur sani, a seguito di una specifica mutazione del DNA (BRCA1 e BRCA2) sanno di avere un alto rischio di sviluppare in età precoce alcune tipologie di tumore, in primis al seno e all'ovaio e in misura minore ad altri organi. Il termine, coniato appositamente in parallelo a quello dei *survivor* (persone sopravvissute al cancro) compare per la prima volta sul sito dell'associazione statunitense Facing our risk, la prima nata per le persone mutate (<http://www.facingourrisk.org/index.php>).

In termini rigorosamente scientifici le mutazioni BRCA producono i seguenti rischi statistici: BRCA1 65-85% cancro mammario e 39-46% ovarico; BRCA2 45-85% cancro mammario e 10-27% ovarico (fonte: Istituto nazionale tumori Fondazione Pascale). Non tutte le mutazioni o sottomutazioni sono uguali tra loro e il rischio del singolo individuo è sempre calcolato a partire dalla storia familiare associata alla mutazione genetica. La medicina oggi a queste persone può offrire sorveglianza serrata con l'auspicio di arrivare alla diagnosi precoce o la chirurgia come unica arma di prevenzione. La chemio prevenzione per limiti di arruolamento ed efficacia misurabile è stata di fatto abbandonata.

Il caso Angelina Jolie, scoppiato nel 2013, ha portato anche in Italia una conoscenza maggiore di questa opzione. Eppure le prime due donne a scegliere la chirurgia preventiva al seno nel nostro Paese lo hanno fatto molti anni prima. Anna Gazziero, 28 anni a Milano nel 2006 e a Roma nel 2007, alla stessa età, la sottoscritta. Io e Anna ci siamo conosciute solo anni dopo nel gruppo fb nazionale italiano.

Per sottoporsi al test bisogna avere specifici criteri che soltanto un counseling genetico può accertare.

La scienziata che ha scoperto questa particolare famiglia di tumori 'ereditari' è Marie Claire King e uno dei casi di famiglia su cui si basarono i suoi primi studi di osservazione fu quello su Annie Parker, al quale si è ispirato il film uscito nel 2013 'Decoding Annie Parker'. La protagonista, che oggi ha 67 anni e ha superato tre volte il cancro (al seno, all'ovaio e al peritoneo) ha scoperto di essere mutata grazie ai primi studi della dottoressa King. Sapere prima di avere questa mutazione implica certamente un cambiamento notevole nella propria vita, ma anche l'unica possibilità di difendersi. Celebre la frase di Marie Claire King che a questo proposito dice 'identificare una donna portatrice solo dopo lo sviluppo di un cancro è un fallimento della prevenzione'.

Sapere di avere la mutazione implica un carico di responsabilità importante nella propria vita. Assumere una scelta e prepararsi ad essa (nella chirurgia ovarica e sui cambiamenti che essa produce in termini di fertilità ad esempio) comporta

percorsi di lunga preparazione e anche di difficoltà'. Pensiamo anche alla mastectomia e alle problematiche inerenti la ricostruzione (ricordiamoci che parliamo di donne estremamente giovani, dai 20 anni in su) e ancora al rischio di trasmissione alla prole (50%), e alla possibilità di ricorrere alla fecondazione e alla selezione dell'embrione e anche alla scelta di non intervenire con la chirurgia e affrontare il percorso di una sorveglianza serrata che ha comunque un forte impatto sulla qualità della vita.

Per tutte queste difficoltà, cliniche ma anche esistenziali, le persone mutate, rappresentando una quota minoritaria della popolazione, hanno un gran bisogno di confrontarsi. Anche perché le loro decisioni stanno 'costruendo' oggi la letteratura medica sui casi e i successi di alcune scelte su altre. Esistono due gruppi su fb dedicati al BRCA. Il nazionale italiano che accoglie 1.000 membri e fa capo ad un'associazione dedicata aBRCAadabra onlus e quello internazionale, di 7.000 membri, che non è promosso invece da un'associazione specifica.

In Italia soltanto tre regioni (Emilia Romagna, Lombardia e Liguria) hanno riconosciuto un codice di esenzione per questi portatori che seguono screening mirati diversi da quelli della popolazione generale (iniziano prima e fanno più esami diagnostici) e/o possono ricorrere alla chirurgia per la riduzione dell'alto rischio (mastectomia e annessiectomia profilattica). Nel resto delle Regioni esistono percorsi dedicati senza codice di esenzione (il caso del Lazio con forti mancanze sul piano dello screening ginecologico) oppure non esiste né l'una né l'altra cosa.

Anche i maschi portatori hanno dei rischi anche se più bassi, ma anche loro per mammella, prostata, pancreas (BRCA2) devono sottoporsi ad una sorveglianza ad hoc. Come le donne possono trasmettere la mutazione alla prole al 50%.

Non dimentichiamoci che quando parliamo di queste persone, abbiamo quasi sempre di fronte storie di famiglie che sono state segnate profondamente dalla malattia e/o dai lutti (si tratta di un tumore genetico) e pertanto il trauma di scoprire di essere portatore si associa ad un vissuto già segnato dalla malattia e dai sentimenti ed emozioni che essa lascia. Eppure per alcuni versi scoprire questa ragione nel DNA può restituire un senso e dare soprattutto una ragione per difendersi e per tutelare e rivendicare il diritto di 'sapere'.

'Non è possibile esercitare il potere senza sapere, non è possibile che il sapere non generi del potere' (Michel Foucault).