

Silvia Mari

# Il rischio

© 2010 – TIELLEMEDIA Editore  
via San Claudio, 69 – 00187 Roma  
tel. 066792813 fax 066796877  
[www.tiellemedia.it](http://www.tiellemedia.it)  
[www.tiellemedia.com](http://www.tiellemedia.com)  
[tiellemedia@tiscali.it](mailto:tiellemedia@tiscali.it)

I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica,  
di riproduzione e di adattamento totale o parziale,  
con qualsiasi mezzo (compresi i microfilm e le copie  
fotostatiche) sono riservati a Tiellemedia Editore s.r.l.

## DEDICATO A MIA MADRE

*Quando incontro Zia L. è a pochi giorni dal Natale. Le dico che presto, se tutto andrà bene come spero, uscirà un libro sulla nostra storia. Lei mi dice che è contenta e curiosa di leggerlo. E subito dopo inizia. Racconta di Caracas. Questa guglia di palazzi e asfalto in una corona di montagne. La loro casa acquistata in un quartiere lontano da quello degli emigranti italiani. Il mare attraversato lungo chilometri di nave e sogni. Lei e sua sorella, la più grande, lo vedono la prima volta a Bisceglie, a pochi giorni dalla partenza. Sono già grandi. Sono lì per le analisi mediche necessarie. Zia M. vede questa immensa distesa azzurra. Le arriva l'odore fortissimo che ha il mare. E sviene. Mi ha sconvolto questo racconto. La semplicità straordinaria di questa famiglia e l'oceano che l'attendeva. Ho pensato che questa immagine fosse un po' la metafora di tutta la storia. L'affresco di un viaggio che li racchiude tutti. Quello di allora e quelli di oggi. Figlie di quell'emigrazione in mare aperto e sotto tappeti d'argento. Questa storia è per Rosanna. Mia madre. Era una donna semplice, a colori pastello. Rimasta orfana da bambina, nel paese in cui era nata da una famiglia di emigranti. In Venezuela: a tanti chilometri di mare dall'Italia. Aveva due occhi preziosi, di un azzurro cupo e raffinato. Di lei non potevi dimenticare lo sguardo che ti mordeva lo stomaco, la punta del naso che si colorava di rosso al primo freddo, il suo silenzio.*

*E' stata mia madre nei miei primi 12 anni di vita. E' morta il 14 novembre del 1991, di tumore, a 36 anni. Al cimitero non c'è una data, soltanto un nome e una foto che la ferma ai suoi giorni più duri, quando ancora però sopravviveva l'allegria della speranza. In quella foto indossa una camicia color arancio da uomo, presa per gioco dall'armadio di mio padre. Era*

*vamo in un ristorante, mi ricordo. E quel suo fare così scherzoso quel giorno m'ingannò. La credei guarita.*

*Sulla lapide bianca non puoi misurare gli anni trascorsi, è così che non sembrano tanti per nessuno. E' così che anche oggi è un giorno troppo vicino alla sua scomparsa e il dolore non si converte in abitudine. Con la volontà ostinata di immaginarla oggi. I suoi capelli un po' meno scuri, le sue mani. Com'è una madre che non è più una ragazza.*

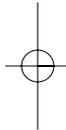
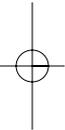
*Questo è il racconto di una famiglia numerosa, segnata da una predisposizione genetica al cancro del seno e dell'ovaio che ha toccato tutte le donne per tre generazioni. Da mia nonna, alle mie zie, a mia madre. La stessa malattia, negli stessi tempi, nello stesso modo. Per arrivare - quasi - fino a me. Così ho iniziato ad aspettare il nemico senza essere in guerra, sapendo che a sera o a mattina - forse - sarebbe arrivato. Quasi sicuramente. Quel quasi che arrivava a contagiare come un virus ogni pensiero o emozione. Il momento appena prima di una tempesta. La calma apparente, il vulcano sotto i piedi.*

*Un giorno decisi di entrare nei geni di quel circolo di famiglia fatto di affetti schivi, lì dove l'italiano si mescolava al castigliano come per non voler raccontare tutta la storia. La vita arrotolata sulla trama del passato come in un eterno presente. Il tempo già scandito.*

*Questa storia è dedicata a mia madre e a tutte le donne della sua famiglia. A mia nonna mai conosciuta, alle mie zie, alle mie cugine. Ai maschi della famiglia. A quelle che non hanno avuto la possibilità di guarire, a quelle che ce l'hanno fatta. Alla cura che, in questa storia in modo particolare, è fatta tanto di terapie e chirurgia come di emozioni, sfumature di sentimenti, memoria. Il ricordo e il rifiuto della resa. La lucidità di riprendere il futuro rubato fin da quando sei nata, fin da quando tua mamma si ammalava, consegnandoti in culla un'eredità che si chiamava BRCA2.*

*Non sono guarita. Semplicemente finora non mi sono ammalata. Ho deciso di togliere il seno da sana per sottrarmi alla spietata parabola del rischio. Ho solo scelto di interrompere una catena di silenzi e devozione: la prima malattia della mia famiglia. La bestia nera seduta nell'angolo più scuro della casa. Temuta e attesa. Misteriosa e terribile. Conservata e custodita. La bestia è servita. Denudata, analizzata, svelata e tradita. Così è venuto al mondo il futuro per me. Ha sembianze femminili, un corpo mutato, una nuova nascita in un posto dove i ricordi non sono cappi, i sapori del passato non sono scomparsi. Un posto dove Rosanna c'è ancora ed è ancora mia madre. Un posto da cui non se ne andrà e dove non ha fretta di accogliermi. Un luogo piccolissimo dal quale la sua voce e i suoi occhi mi hanno guidato e svegliato portandomi fin qui. A questo punto. A queste parole.*

*La vedo sorridere come nei suoi giorni più belli. La sua storia ed il suo epilogo. Lei, che ho creduto fosse andata via tanti anni fa, non si è mai mossa da qui.*



# INDICE

## **Introduzione**

Lidia Ravera

## **I. Medicina e informazione. La responsabilità della comunicazione**

*Intervista* prof. Enrico Cortesi

Responsabile Oncologia Medica B, Policlinico Umberto I Roma

## **II. Io Rischio**

*Intervista* prof. ssa Adriana Bonifacino

Responsabile Unità di Senologia, Ospedale Sant'Andrea Roma

## **III. Affresco**

## **IV. E' sempre ieri**

*Intervista* alla d.ssa Anna Costantini

Responsabile Psiconcologia Ospedale Sant'Andrea Roma

## **V. Etica e medicina nelle predisposizioni genetiche**

## **VI. Cosa è il BRCA2?**

## **VII. Memoria genetica**

*Intervista* Colonnello dr. Florigio Lista

Capo sezione Istologia e biologia molecolare, Centro Studi e Ricerche di Sanità e Veterinaria di Roma

## **VIII. L'albero**

*Intervista* al prof. Vincenzo Ziparo

Preside Facoltà Medicina II Università La Sapienza Roma

*Intervista* al prof. Claudio Amanti

Responsabile Chirurgia Senologica Ospedale Sant'Andrea Roma

*Intervista* prof. Augusto Lombardi

Unità di Chirurgia Senologica Ospedale Sant'Andrea Roma

## **IX. La chirurgia come profilassi. L'Ospedale Sant'Andrea di Roma**

## **X. La cura che non cura**

*Intervista* al prof. Paolo Marchetti

Responsabile Oncologia Medica Ospedale Sant'Andrea Roma

## **XI. Il percorso della conoscenza.**

### **Dalla paura, alla consapevolezza, al counseling**

*Intervista* d.ssa Antonella Savarese, d.ssa Rita Caruso e d.ssa Cristina Vigna  
Ambulatorio sorveglianza tumori eredo-familiari mammella e ovaio dell' IFO

*Intervista* d.ssa Siranoush Manoukian

Responsabile Genetica Medica Istituto Nazionale Tumori Milano

## **XII. Come posso parlarti**

### **XIII. Attraverso lo specchio**

*Intervista* al prof. Fabio Santanelli

Responsabile Chirurgia Plastica Ospedale Sant'Andrea Roma

## **XIV. Maternità**

### **XV. Amore contaminato**

### **XVI. Padri**

*Intervista* a mio padre

### **XVII. I rischi del rischio**

### **XVIII. Da ieri a oggi. Tra bisturi e spiritualità**

### **XIX. La pre-malattia**

### **XX. Il paradosso**

### **Informazioni bibliografiche**

## INTRODUZIONE

Una bella storia, questa di Silvia Mari che si sottopone ad una mutilazione chirurgica volontaria non per mettersi in condizione di esibire le “tette d’ordinanza” prescritte alle ragazze per sfondare nel mondo dello spettacolo, ma per non dover vivere nell’angoscia, in attesa dell’avverarsi di un destino di malattia e di morte.

È la storia di una giovane donna coraggiosa e determinata. È la storia di una donna che, razionalmente e laicamente, usa gli strumenti della scienza per plasmare da sé il corso della sua vita.

Non è una diagnosi precoce (che richiede comunque di aver già, infiltrati e silenti nel tuo corpo, i primi segni del male) è una diagnosi teorica, letta sulle mappe misteriose dei cromosomi, dell’eredità genetica, quella che Silvia impugna, e affronta.

Quella che ci racconta è la storia di un’eroina post-moderna, quindi: appassiona e commuove, certo, ma suscita ammirazione e rispetto più che compassione e pena.

L’ho letto quasi trattenendo il fiato, identificata come chiede la tragedia, leggera come consente la commedia. La commedia dei sentimenti, quella che mostra i pericoli, li sfiora, li sfida e li scansa. Per regalarci un lieto fine. Non si ammalerà e non morirà giovane, Silvia, come sono morte giovani tutte le donne della sua famiglia.

Non si ammalerà perché ha scelto di fare tutto quanto è in suo potere per non ammalarsi.

È un segnale forte e lo accogliamo con gratitudine. E vorremmo inoltrarlo ai tanti (troppi?) personaggi legati al mondo cattolico, conservatore e integralista, che si sono battuti come leoni per impedire l’uso delle staminali, per boicottare la pro-

creazione assistita, per togliere alla scienza il suo scopo più nobile: aiutarci a vivere meglio, più a lungo, a soffrire di meno, a non soffrire se si può evitarlo o a smettere di soffrire, in nome di un assioma atroce, che noi non siamo padroni del nostro corpo. E quindi non siamo abilitati a decidere come vivere la maternità, la malattia, la morte.

Non è così, cari signori. E vorrei che leggeste questo piccolo libro.

Leggetelo.

Senza pregiudizi.

Ascoltate l'inimitabile suono cristallino dell'autenticità. Sentite la fatica, il dolore, le domande, i dubbi, la paura ma anche la determinazione, la gioia, la forza.

Sono belle pagine. Scrive con esattezza e sobrietà, Silvia, con il talento naturale per l'introspezione che è dei narratori e dei poeti.

Sono belle le pagine autobiografiche e sono belle le riflessioni sull'esperienza.

Sono belle anche le interviste, con le quali Silvia ha voluto corredare il testo.

Forse l'ha fatto per una sorta di nobile intento pedagogico, perché altre possano, come lei, imboccare il cammino della salvezza, con tutte le informazioni del caso.

Forse l'ha fatto per interrompere l'emozione della storia con qualcosa di più freddo, come insegnava Bertolt Brecht, nei suoi drammi didattici, quando cercava l'effetto di straniamento, per non parlare soltanto al cuore del suo pubblico, ma anche al cervello.

Silvia Mari ci è riuscita.

A farci piangere, a farci pensare.

*Lidia Ravera*

## Capitolo I

### MEDICINA E INFORMAZIONE. LA RESPONSABILITA' DELLA COMUNICAZIONE

La rassegna stampa, tratta principalmente da quotidiani e settimanali, che ho compilato negli anni sulla familiarità o ereditarietà della predisposizione al cancro, testimonia come spesso sia il sensazionalismo ad ispirare la stampa quando si discute della salute dei cittadini, della medicina e delle cure. Un approccio condannato dalla deontologia della professione giornalistica che fatica ad essere sradicato e che racconta di una modalità morbosa con cui spesso si decide di raccontare il male sulle pagine dei giornali. Eppure anche il titolo shock ha avuto un ruolo importante nella mia esperienza. Per quanto fosse spesso traumatizzante ha contribuito a darmi informazioni di cui non trovavo traccia altrove e che mi hanno portato a voler approfondire, a sapere cosa chiedere, e nel tempo a maturare una scelta. La dicotomia tradizionale tra informazione e comunicazione sui temi della salute e della malattia viene meno. Informare i cittadini significa inevitabilmente già comunicare, attraverso le notizie, un orientamento, veicolare un'idea e un giudizio. Si corre il rischio di allarmarli, o diffondere l'aspettativa del farmaco miracoloso o dell'ultima ricerca scoop proveniente dall'università oltreoceano di turno.

Accanto a questo vizio permanente convive la cronaca spietata della malasanità e degli scandali. La medicina sul banco degli imputati e la svolta difensiva nei confronti dei pazienti. E' questa la schizofrenica identità che vive la medicina nella stampa nazionale. Un vademecum di novità sensazionali

e asprissime critiche alla sanità pubblica. Le eccellenze rimangono quasi sempre sommerse o guadagnano piccolissimi spazi. Queste eccellenze io invece le ho incontrate e le vorrei raccontare.

Portare la medicina sui giornali e renderla fruibile, aldilà degli eccessi e dei vizi, è, pur con tutti gli effetti collaterali che questo comporta, uno strumento per renderla effettivamente democratica. Trattarla nel linguaggio di tutti, mettere a disposizione le conoscenze e dare nomi e riferimenti utili a tutti senza filtri.

Il linguaggio dell'informazione medica non è mai neutro ed esige una responsabilità consapevole da parte dei mezzi di informazione, proprio nel momento in cui non è più rivolto soltanto agli addetti ai lavori. Il diritto all'informazione sulla propria salute, sui traguardi della medicina e sulle cure sperimentali, va considerato come una tappa fondamentale nel processo di consapevolezza e autonomia decisionale delle persone sulla propria vita. Una modalità di approccio all'esistenza che in passato e ancora oggi fa molta fatica ad essere assimilato nel costume culturale italiano. L'idea che il medico non sia necessariamente colui che decide del nostro bene e che le decisioni siano da restituire tutte al paziente. Una rivoluzione copernicana della relazione medico-paziente che richiede maturità intellettuale e che rappresenta una rottura simbolica molto forte con gli schemi dell'autorità morale sui grandi temi della vita e della morte.

Anche la cronaca più recente sull'accanimento terapeutico, la difesa della vita ad oltranza, il diritto alla vita come principio incondizionato e non declinabile pone delle domande morali profonde che rimandano unicamente al diritto di scegliere, alla proprietà sul proprio corpo e sulla propria vita, e al definitivo recupero della scelta come categoria del singolo e della volontà personale. Il consenso informato e la comunicazione trasparente dei referti ai pazienti ha introdotto, ormai da molti anni,

un abbandono ufficiale della comunicazione che intercorreva un tempo tra medico e paziente, quando i dati clinici venivano riferiti ai familiari, bisbigliati, spesso occultati con il convincimento che non dire la verità aiutasse meglio il malato ad accettare la propria condizione. Quello che manca ancora e che rimanda all'atteggiamento psicologico di una specifica eredità culturale è la proattività dei singoli. Ritengo sia indispensabile l'interrogarsi soggettivamente sulla qualità della propria vita, sul rapporto costi-benefici che non è assoluto e assiomatico per tutti e che rimanda alle proprie relazioni, al proprio vissuto emotivo, alle memorie e ai convincimenti morali.

Tutto questo, se è valido rispetto all'impatto con una malattia conclamata, lo è ancora di più nel limbo delle predisposizioni genetiche, quando il punto di partenza è una condizione oggettiva della salute e tutte le decisioni sono rigorosamente preventive. La dimensione del futuro, la proiezione di sé nel tempo e la riflessione sul proprio modo di interpretare e convivere con il rischio genetico, non è mediabile in modo universale con un criterio medico-oggettivo, valido per tutti. La differenza tra i singoli nella scelta è altissima e ci conferma che deve essere soprattutto il paziente a prendersi cura di sé.

Questo scenario di pazienti consapevoli e di una medicina che diventa unicamente scienza e non breviario di morale, ha una vena di fragilità che lo attraversa da parte a parte e che affonda le radici nel cuore dell'identità umana. Esiste con difficoltà questo livello di piena democrazia degli intenti e di sostanziale eguaglianza delle condizioni. Ed è questo che mantiene la medicina in una geografia incerta tra moralità e scienza. Una debolezza che paragonerei alla condizione dei bambini e che forse racconta di come la persona, di fronte al male e alla razionalità della scelta, non possa abbandonare del tutto la consolazione e la assicurazione. Tutto quello che sa voler fare di noi e della nostra esistenza e chi sia la persona giusta cui affidare l'attesa. Il medico che ha in mano il nostro

corpo, il sacerdote e le sue preghiere, o soltanto la più profonda parte di noi.

***Intervista al prof. Enrico Cortesi,  
Responsabile Oncologia Medica B, Policlinico Umberto I  
Roma***

Sono i mesi precedenti al mio intervento.

Ho in mente di ascoltare diversi pareri prima di arrivare a una decisione definitiva. Quando il prof. Cortesi mi riceve, mi ascolta con intensa attenzione. Non posso fare a meno di notare i suoi occhi sbarrati quando elenco la storia della mia famiglia, la giovane età legata all'insorgenza della stessa malattia e quindi il mio test positivo.

Mentre controlla gli esami diagnostici, nota che il mio seno è poco scrutabile, e questo indubbiamente rappresenta una complicazione in più in una storia già difficile. Il professore non solo non biasima la mia ipotesi di scegliere la chirurgia preventiva, ma mi ripete che ci sono tutte le indicazioni cliniche necessarie a giustificare una tale decisione.

Cortesi e la genetista, la De Marchis, mi accompagnano nella conoscenza senza intromissioni o forzature. E' la dottoressa a spiegarmi che mia madre è un caso di early onset (manifestazione precoce), una donna cioè in cui la patologia ha accelerato tempi e decorso rispetto alle sue sorelle. Il professore mi ripete che il medico non può condizionare, deve lasciare libera espressione alla volontà del paziente, al suo modo di intendere l'esistenza e la qualità della vita. Non può sovrapporre le proprie convinzioni etico- morali al linguaggio neutro della scienza medica. Persino nella cura e nelle terapie da protocollo la personalizzazione è un elemento imprescindibile. E lo sarà sempre di più.

Penso che in Italia questo genere di approccio in certa misura "razionale" e "proprietario" su di sé e sul proprio corpo sia abbastanza raro. Una miscela tradizionale di fatalismo e di so-

strato religioso influenza il modo di pensare di tutti, anche di chi non è praticante o non si riconosce come ortodosso credente.

*“I medici italiani - racconta Cortesi - hanno una grande difficoltà a comunicare la prognosi ai pazienti. L’impatto della diagnosi, infatti, anche quando è traumatico e porta il confronto diretto con la malattia oncologica è comunque meglio sopportato. La comunicazione di una prognosi negativa invece, quando non c’è guarigione e si deve dichiarare il fallimento di tutte le cure sperimentate, diventa un’impresa quasi impossibile. Il paziente tipo italiano non vuole ascoltare, non vuole comprendere il significato di quel verdetto e lo rifiuta in modo incondizionato”.*

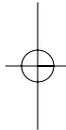
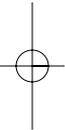
Cortesi mi spiegava questo in tutta sincerità e io non vi trovavo nulla di assurdo. Mi sbagliavo. Non è così ovunque e la cultura influenza profondamente certe reazioni.

Proprio il Paese ossessionato dal paradiso è quello più disperato di fronte alla morte. Quello che più ha bisogno di credere in una consolazione ultraterrena, è quello che meno ha accettato che la morte sia parte naturale e necessaria del nostro percorso di vita. *“In molti paesi europei – prosegue Cortesi pensando a molte sue esperienze – il paziente anche di fronte al verdetto senza speranza ha una reazione molto diversa. Vuole sapere esattamente come stanno le cose ed essere al corrente di tutto. Sapere con precisione il tempo che resta per decidere con precisione come viverlo e cosa fare. Da noi spesso ci si indigna, si chiede al medico se ci siano cure miracolose, scoperte dell’ultima ora, paesi anche lontanissimi in cui tentare il viaggio della speranza. Non c’è mai un momento di lucida accettazione e quando il medico dovesse riferire che le cure tentate sono tutte fallite, non si vuole ascoltare tutta la verità”.*

Questo atteggiamento di fronte alla sentenza di una prognosi negativa, racconta molto di un umore culturale, di una

storia e di un atteggiamento mentale radicato e preciso. Intanto la necessità di abbandonarsi al medico quasi abdicando alla propria autonomia decisionale, la rinuncia a una lettura razionale degli eventi e l'attaccamento alla speranza più ingenua, la non accettazione viscerale della morte fino al punto di spegnere la testa, di non voler ascoltare e comprendere. Questo genere di approccio è lo stesso che porta – io credo – molte donne, nella particolare condizione delle predisposizioni genetiche, a non voler ascoltare fino in fondo i termini del problema genetico, a preferire una speranza fatalistica a una valutazione asciutta e neutra su costi e benefici, a non prendere decisioni preventive, anche drastiche fintanto che non ci sia qualcuno, un medico a prescriberlo, obbligarlo, consigliarlo. Senza entrare nel merito di un giudizio valutativo, questo comportamento traccia un profilo molto chiaro del paziente italiano o forse della donna latina. In un limbo di non prescrizione medica si preferisce rinunciare all'ipotesi più dura e più difficile da sopportare.

L'autodeterminazione è stata per me il centro del confronto con Cortesi. La libertà di cura è il punto da cui partire e la personalizzazione dei protocolli terapeutici è la risposta che l'oncologia ha dato alla centralizzazione progressiva della medicina sull'individualità.



## Capitolo II IO RISCHIO

La mia ossessione per le decisioni si infrange ogni volta sulla mia condizione. Non è definibile in modo universale il limbo dei miei geni e io m'infrango. Si vive senza cognizione dell'addio. Nessuno sa come accadrà. E' un pensiero che si affaccia ogni tanto, che si nutre della nostra infanzia, di chi abbiamo perduto quando la nostra mente assorbiva ogni immagine e ogni odore. Su quelle forme si plasma la nostra idea del dolore e della morte. Se quella scena diventa un rito i bambini iniziano a pensare che debba andare così. Da piccola non credevo di correre rischi perché figlia di una mamma che se ne era andata troppo presto per la stessa malattia di sua madre e delle sue sorelle. Ero assolutamente sicura che sarei morta alla stessa età e per la stessa malattia. Questa idea mi si è come infilata nelle vene. La mia era una certezza costruita sulle somiglianze, sulle combinazioni emotive, sulle analogie simboliche che solo raramente lasciavano il passo a un po' di logica e di razionalità.

Soltanto dopo, con il test del dna, è arrivata la consapevolezza del rischio. Un rischio che parlava la lingua della ragione e della medicina, che mi rapiva da giovanissima e che avvalorava le analogie dei ricordi e che per questo non assomigliava affatto a quello delle altre persone. Non aveva nulla di romantico, né di nebuloso, ma definiva con precisione i contorni della personale debolezza. Il futuro è sempre stato per me molto più chiaro e definito del presente e sempre lieve di fronte al passato. Il rischio documentato ti avvicina al mondo di una malattia, quella oncologica, che più di altre tocca tutte le categorie

essenziali della vita umana. Il cancro sembra non passare mai, si trasforma nella sensazione di un contagio, e quando esce dal tuo corpo sembra non possa lasciare i tuoi pensieri.

In un primo momento il rischio mi arriva addosso come un macigno. Mi trascina a terra e ne subisco tutta la violenza. Poi diventa un rischio attivo. E lo diventa attraverso la mia scelta di operarmi da sana. Ho scoperto che mi faceva più terrore l'idea di rimanere ferma della malattia. Il pensiero di togliere l'organo che forse un giorno si sarebbe ammalato, non mi garantiva l'immunità dalla patologia, ma mi proteggeva dal terrore ben più grande di esser rimasta in paziente attesa, di non aver tentato, di non aver cercato una via d'uscita. Avevo capito che la mia testa e la mia anima erano già piene di quella malattia e che dovevo iniziare a guarirle. La medicina mi offriva un'unica alternativa alla paziente attesa: la chirurgia.

Il rischio fa paura proprio perché ti costringe a di preparare una difesa. Perché ti tiene in trincea senza un nemico visibile da osservare mentre si avvicina. Ho preferito continuare a rischiare inserendo in quella parabola di percentuali un momento tutto mio di decisione e di volontà. Un piccolo tassello di libertà in una linea che sembrava scolpita dalla natura e per questo obbligata. Non c'è più il Rischio fuori di me, come un'ombra e un tormento. Oggi, semplicemente, ci sono prima io. Ad essere cambiata, insieme al mio corpo, è una parte di me. La stessa che annaspava nei simboli, che collezionava i referti e gli articoli di giornale quasi con ossessione. Non credo si guarisca mai dai ricordi. Per non disperare ho scelto il più possibile quello che sembrava un destino. E so per certo che, grazie alle decisioni che ho preso, non ho smesso di sognare.

***Intervista alla prof.ssa Adriana Bonifacino,  
Responsabile Unità Senologia, ospedale Sant'Andrea di  
Roma***

Davanti all'ambulatorio tante donne in attesa. Alcune sono qui con i mariti, altre con una sorella o un'amica. Nell'aria tanti pensieri. Davanti all'entrata dello studio della prof.ssa Bonifacino c'è il grande cartello dell'Associazione Incontra Donna. Nata dalla senologia del Sant'Andrea è un momento di incontro e conoscenza per le donne che hanno avuto il cancro al seno con i medici e con la vita che sembra nascondersi nel momento della malattia. La bellezza, il corpo e le emozioni persino qui, in questo odore bianco di ospedale, non sono scomparse.

Parliamo del mio intervento preventivo e delle predisposizioni genetiche BRCA1 e BRCA2, i due geni le cui mutazioni predispongono al cancro del seno e dell'ovaio.

L'intervento cui mi sono sottoposta *“è una mammectomia profilattica - precisa la professoressa - non una mastectomia così come è intesa per una donna che ha il tumore. L'intervento, che abbatte il rischio ma non lo elimina, consiste nell'asportare la ghiandola mammaria, senza togliere il complesso areola - capezzolo, senza asportazione di linfonodi e lasciando anche buon parte del grasso che è intorno alla ghiandola mammaria. Nel caso di una profilattica si procede con lo sfilamento del corpus mammae e con il mantenimento dell'adipe che c'è intorno alla ghiandola mammaria. Cosa che non avviene con la mastectomia in caso di tumore, dal momento che le cellule neoplastiche potrebbero aver invaso anche l'adipe intorno al corpo ghiandolare. Mantenere un po' di adipe ci permette, inoltre, di poter avere un risultato estetico migliore”*.

Sono arrivata al Sant'Andrea quando già avevo deciso di operarmi, quindi dopo la fase del counseling genetico e della sorveglianza che avevo affrontato in altri centri specialistici. Chiedo alla professoressa di immaginarsi seduta davanti a lei una donna con il test genetico, che ha appena ricevuto il risultato di positività. Cosa le direbbe?

*“Bisogna accogliere queste donne con dolcezza e competenza. Il momento del test e del suo risultato rappresenta un grande stress e bisogna scongiurare le due classiche reazioni che spesso riscontriamo: quella dell'ansia assoluta o quella della fuga e del rifiuto. Quindi, prima di tutto, a questa donna farei delle domande per conoscerla e capire quale sia il percorso più adatto a lei. E' certamente importante pensare a salvarsi la vita, ma bisogna interrogarsi sulla qualità della propria esistenza. Se una donna con la mutazione genetica non se la sente di togliersi un seno ancora sano o di sottoporsi ad una castrazione chimica, non si può pensare che lo debba fare solo perché questo le da possibilità di ammalarsi. Bisogna sempre interrogarsi sul suo progetto di vita e su cosa sia più adatto a lei, in quel preciso momento. Non è un caso che la senologia sia multidisciplinare e che accolga in sé tante figure, tra cui quella della psiconcologa. Dobbiamo capire quanto quella persona sia fortemente motivata all'intervento. Spesso capita che molte donne dicano di esserlo solo sull'onda della paura e dell'emotività, così come alcune donne con il cancro, per le quali è sufficiente una quadrantectomia, dicono di volersi togliere tutto il seno e di non volere la ricostruzione, solo per un senso di insopprimibile angoscia”.*

*“Il lavoro dei senologi - prosegue la professoressa - è soprattutto di affiancamento alle donne con mutazione. Mentre con una paziente devo essere abile a portarla verso quello che deve fare per curarsi (terapie o chirurgia), con una donna mutata devo avere un atteggiamento diverso. Il primo messaggio*

*da trasmettere a queste donne è quello di prendersi tempo per capire e decidere. A volte invece le donne BRCA1/2 raccontano di essere eccessivamente stressate dai trial in cui sono inserite, se pur per i nobili fini della ricerca. Ho accolto tante di queste donne, la cui vita era continuamente sconvolta da questa pressione clinica. Se pure le abbiamo salvate, quale vita abbiamo salvato?”*

*“A una donna mutata io domanderei quanti anni ha, che lavoro fa, se ha un partner; se ha figli o ha desiderio di averne e soprattutto cercherei di capire se la scelta del test sia stata fatta in autonomia. Quanto le pesa la conoscenza di essere positiva e in che modo questo referto le abbia cambiato i progetti per il futuro. Va ribadito sempre che si tratta di condizioni ereditarie (quindi sganciate dalla generica familiarità), ma predisponenti. Il rischio generale durante l’arco della vita è del 70%”.*

*E’ importante quindi non concentrarsi solo sull’ipotesi della chirurgia. Ogni donna mutata ha il suo modo di vivere il rischio e un’etichettatura valida per tutte non è corretta. La prof.ssa Bonifacino mi spiega che nel caso delle predisposizioni BRCA1/2 a rendere difficile la comprensione lucida del problema è proprio il termine “tumore”. “E’ la parola carcinoma a farci pensare al termine della vita. Ci sono molte altre malattie gravissime e invalidanti, molto più di un tumore del seno preso in tempo, cui non si pensa perché non sono malattie oncologiche. Bisogna quindi studiare bene lo scenario che si ha davanti, capire quella donna e arrivare alla forte determinazione personale di operarsi. Una decisione che va messa alla prova non una volta soltanto”.*

*“Oltre alla chirurgia abbiamo altre possibilità. La farmacoprevenzione, un termine che fa meno paura dell’altro utilizzato, ovvero la chemioprevenzione, anche se si riferisce soltanto all’utilizzo di farmaci. Le armi non sono molte. Abbiamo avuto la fenretinide, la vitamina A (data a 200mg al*

*giorno) che ora si sta riproponendo in alcuni trial, anche se il primo studio ne aveva dimostrato un'alta tossicità epatica. Una strada ancora aperta quella della fenretinide, ma ancora molto è il lavoro da fare. L'altra possibilità è il tamoxifene dato a 5 mg, e quindi non curativo a 20mg, come viene dato alle donne che hanno avuto il tumore al seno in pre-menopausa e che rispondono ai recettori ormonali. Ci sono degli studi, ma i numeri sono ancora troppo giovani”.*

*“Siamo fiduciosi che nuove cose verranno e la ricerca su questi individui con rischio aumentato sta andando avanti”.*

*“Ho avuto donne con BRCA1/2, che hanno avuto il cancro e dopo hanno avuto figli. Le persone vanno accompagnate un po' dove vogliono andare. Non posso puntare i piedi affinché una donna giovane con mutazione si operi, affinché faccia castrazione chimica, o non abbia figli. Intanto perché potrebbe rientrare nel 30% che non si ammalerà, e poi perché si tratta delle sue scelte di vita”.*

Anche sulla sorveglianza la prof.ssa Bonifacino unisce l'urgenza dei controlli serrati a una modalità in cui la donna mutata non si senta schiacciata dalla costante angoscia. *“Fondamentale per l'apparato ovarico è l'ecografia transvaginale (i marcatori da soli non sono significativi), mentre per il seno - nel caso di chi non si è sottoposto alla chirurgia preventiva - a parte l'autopalpazione, che aiuta a rendersi responsabili del proprio corpo (il 60% delle donne scopre così il tumore il che ci conferma quanto si faccia poca prevenzione), devo modulare tra mammografia, ecografia e risonanza magnetica in modo da incontrare la donna a rischio ogni 9/10 mesi. La modalità del programma dipenderà anche dal seno della donna: se ci sono già noduli o cisti, se sia un seno ghiandolare o molto leggibile. E' fondamentale che tra una mammografia e un'altra non passino mai più di due anni. Ad una persona che sta bene e ha un seno ben interpretabile farei una mammografia*

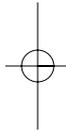
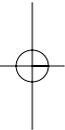
*ogni anno e mezzo e nell'intervallo farei l'ecografia, se tutto procede regolarmente. Modulare i tre esami sopra citati nell'arco di due anni significa aver tenuto sempre sotto controllo la persona in un continuum che non toglie nulla alla sorveglianza, ma che non angoscia troppo la donna".*

*"Dobbiamo essere forieri di tranquillità, serenità e sicurezza e aiutare chi si rivolge a noi a vivere meglio. I test sono importanti per la ricerca, ma bisogna saperli gestire nel proprio vissuto. I test aiutano la scienza, i farmaci, il singolo individuo a rischio e i suoi familiari. Ma la conoscenza non deve tornare indietro come un boomerang. A volte i test sono vissuti con un sentimento di colpevolizzazione e questo spiega perché occorra tempo per rendersi pronti per l'indagine genetica. Quando monta l'ansia si hanno gli effetti peggiori e non si è d'aiuto né a se stessi, né agli altri e anche per questo riteniamo efficace far passare l'importanza della prevenzione anche con modalità sdrammatizzanti".*

*"Spesso sono proprio i medici che devono sapere meglio e di più. Ad esempio le linee guida per i test genetici e i criteri seguiti per i soggetti candidati. A volte vengono mandate nei centri di counseling genetico persone sane. Bisogna avere 2 parenti collaterali che hanno avuto il tumore del seno al di sotto dei 50, o più di due a qualunque età o tumori maschili della mammella. Ma è la persona ammalata che deve andare nei centri di counseling inizialmente per il test, non quella sana".*

Racconta di un caso in cui è stato difficile convincere i familiari a collaborare all'analisi genetica. *"Conoscere è fondamentale, ma bisogna saper far passare messaggi giusti, nel modo giusto. Le linee guida esistono, seguiamole".*

*"La scelta di fare il test costa moltissimo in termini personali, ma poiché l'equilibrio mentale è fondamentale dico attenzione a non ammalarci di prevenzione".*



### Capitolo III

## AFFRESCO

Tutta questa storia è cominciata quando da piccolissima non potevo fare altro che osservare. I rumori di casa, gli sguardi gonfi, le cure e la processione delle cartelle cliniche. La mappa mistica della malattia, le credenze superstiziose che si mescolavano alle diagnosi e alle prognosi allora ancora incerte sul cancro. Ricordo i discorsi sulla teoria della maledizione lanciata da mio nonno materno, le ipotesi sul sangue avariato dall'emigrazione e dalla povertà che avrebbe trasferito il male come un'infezione contagiosa da corpo a corpo, da madri a figlie. Le gravidanze e le nascite che diventavano sempre il sigillo di un anatema. La pelle dei piccoli aveva addosso già il ricamo di una storia. Io osservavo. Senza pazienza e con l'amarrezza vissuta di un'adulta. Di una bambina nata grande o vecchietta, come diceva mia madre. Lei è stata l'inizio di questa ricerca ossessiva. Non fosse morta così giovane e dopo anni di una battaglia sfiancante forse non avrei trovato la ragione di questa immersione profonda nelle origini di quella che sembrava una ragionevole iattura della sorte. La sensazione che questa famiglia covasse un problema originario era chiaro a tutti. Ma non mi hanno mai convinto le spiegazioni mistiche e surreali ed è per questo che le mie ricerche da subito si sono spinte sul piano della scienza e della genetica.

Addirittura qualcuno parlava di un'esposizione inconsapevole a qualche misteriosa fonte radioattiva celata nel cuore di Caracas. Quando tutto è iniziato, di BRCA1 e BRCA2, si sapeva molto poco e male. Ancora oggi non è raro incappare in

medici che avanzano strane ipotesi di salti generazionali della mutazione, che invitano a non fare il test perché lo considerano inefficace ai fini della prevenzione. L'anomalia c'era, la vedevo e iniziavo a sentirla dentro di me. Aveva i contorni incerti della minaccia e dell'equilibrio precario.

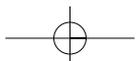
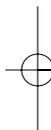
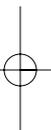
La famiglia si riuniva intorno a lunghissime tavolate. Si stava tutti insieme, sempre, in un permanente circolo di condivisione apparente. Il silenzio e la censura di alcuni argomenti era la regola. I referti nascosti, i foulard sul capo con pochi capelli, i ricoveri raccontati alle altre sorelle come vacanze estive. I seni nascosti. Rimpiccioliti, tagliati, coperti. L'intimità era vietata e la sorte comune. Esisteva un parallelo procedere di medicina e anima. Quel ripetersi del tumore accompagnava il segno visibile di un tormento interiore e di una censura delle emozioni nella relazione intersoggettiva. Saltava ogni volta il rapporto logico di causa ed effetto. Non si capiva più se il troppo dolore portasse al cancro o se fosse la malattia a generarlo. Per questo, a quel carico eccessivo di angosce, nel corso del tempo è subentrato lo sfilacciamento dei rapporti, la frammentazione della famiglia. Il dolore muto ha generato divisione, prigioni sempre più piccole di corpi sempre più teneri. Burro di fronte al cemento.

L'indagine genetica è coincisa necessariamente con un viaggio nella memoria. Recuperare il passato ha significato in parte riviverlo e riprendere i legami rimasti sospesi. Quello che ho scoperto è che nessuno di quella famiglia aveva vissuto un solo giorno senza il pensiero costante a quell'ingombrante passato. Tutti, nelle nostre lontanissime vite, avevamo conservato un attaccamento viscerale alle storie delle nostre mamme. Sembrava un luogo fuori dal tempo, intatto e custodito nella sua religione e nei suoi riti. Un luogo preciso dell'animo. Per la mia famiglia e per me è anche tutto questo il BRCA2. E' un punto del dna e un preciso luogo dell'anima. Lo chiamano gene killer anche se non necessariamente uccide. L'impossi-

bilità di cancellarlo è la stessa che mi nega ogni tentativo di riportare in vita mia madre, di curarla e di farla guarire.

Esserci nata è la stessa cosa che sentirmi parte di quel mare ordinato di ricordi che ha riempito per anni la grande casa e il giardino dei miei giochi d'infanzia. Non avevo scelta. Positiva o no la ripetizione della malattia aveva già contagiato tutti e nessun referto avrebbe potuto mai azzerare il terrore. Siamo diventati grandi così, in più e o meno riusciti giochi di prestigio, autoinganni, esercizi di banale sopravvivenza, rimozioni illusorie. Questa non è una storia senza speranza. Così mi ripeto e questo ho detto a tutti i miei familiari. Per una volta bisogna davvero pensare al futuro senza proiezioni dal passato. Quando io e gli altri familiari saremo avanti negli anni, cosa ci sarà accaduto e come avremo vissuto, avremo una prima risposta. La trasformazione per ora è avvenuta tutta nell'interiorità e nell'intenzione dei singoli protagonisti, ma è prematuro fare statistiche di guarigione. Dalla rassegnazione densa di abbandono siamo passati alla conoscenza e alla scelta consapevole. Questa mi sembra la prima vera metamorfosi.

Vorrei che la ricerca portasse risultati rivoluzionari in termini di ingegneria genetica o di terapie farmacologiche che potessero risparmiare l'invasività di una chirurgia demolitiva. Vorrei che una predisposizione genetica di questo tipo non fosse banalizzata e arrotondata nella normalità e che venisse raccontata per quello che è davvero. Una storia di famiglia che coincide in ogni suo sviluppo con quel punto di rottura del gene. Una memoria individuale che in ogni caso e senza eccezioni investirà ogni pensiero. Un tarlo. Un'eredità e non una semplice familiarità. Una lotta permanente in cui l'unica medicina che oggi abbiamo è davvero poca cosa. Un'attesa medica, un'aggressione chirurgica e una diagnosi precoce. L'ostinazione di frenare il corso di quella identica storia. Una speranza che non accetta sconti consolatori, che non vuole essere ingenua e che ha fame di ricerca scientifica.



## Capitolo IV

### E' SEMPRE IERI

Tra due scaffali di barattoli di marmellata e dolci, nel caos di una folla di gente in fila alla cassa del supermercato, mentre contemplavo soddisfatta il carrello traboccante di quaderni e penne per l'imminente inizio della scuola, quel giorno è morta mia madre.

Era lì silenziosa, forse più magra del solito, ma assolutamente dritta e in piedi e piena di respiro, eppure già morta, appena condannata in poche parole sussurratemi alle sue spalle da mio padre: "Mamma non arriva a Natale". Dette in velocità, dritte come spade, a sorpresa, e subito nascoste ai fratelli piccoli. Io la vedevo davanti a me viva, qualche passo più in là, eppure lei per me già non c'era più. Era settembre, 1991.

Da quella sera quasi ho iniziato a non parlarle, persino a non vederla più come per abituarci. Ma lei c'era ancora. Oggi mi chiedo di continuo cosa si raccontano due donne adulte che sono madre e figlia. Mi capita di vederle insieme. Le mie colleghe, le sconosciute in un supermercato o in fila alla posta. Rubo i loro movimenti, gli sguardi di intesa o le liti furiose delle figlie adolescenti che scendono dalla macchina sbattendo lo sportello. Le guardo tutte e le trovo bellissime. E sento che il tempo non sposta nulla. Che oggi mi porta a ieri in un soffio, che la durata del lutto rimane sempre un istante e rompe le categorie del tempo vissuto.

Quella morte anticipata ha tolto di mezzo ogni parola e ogni consegna. Nemmeno l'addio che pure sarebbe stato così giusto. Ho rubato dalla serratura qualche immagine di lei nel

letto. Niente di più. L'ultima volta che l'ho vista aveva i suoi capelli scuri appena messi in piega dalle mani di zia. Le dissi che era bella e provai ad abbracciarla. La sentii così magra tra le mie mani, lei si mise una mano sul viso quasi per non lasciare che io le vedessi gli occhi. Non erano più di azzurro pieno e avevano smarrito la giusta direzione. Erano lividi come il cielo di quel mese. Poi la vidi mangiare appena della panna montata. Ricordo che aveva paura della notte. E soprattutto ricordo un lamento continuo, a metà tra il pianto e un respiro.

Il 14 novembre è poi arrivato. Un giorno senza ossigeno. Una piccola città nel caos, una piazza e le vie intorno gremite di gente. Rosanna aveva aiutato tante persone nella piccola Caritas del posto e lì c'erano tutti quanti a ricordarla. Scarpe basse sempre di corsa, pantaloni e maglietta senza trucco, capello corto. Ora che non c'era più tutti riuscivano a rendersi meglio conto di quanto quella presenza discreta e silenziosa avesse riempito la vita di tanti. Tutto era piombato sotto una coperta d'acqua. Si agitavano le persone in casa, prendevano per mano i piccoli, andavano avanti e indietro. Ricordo le lenzuola tolte dal letto, l'armadio aperto, i vestiti appesi. I fornelli carichi di pentole con cose buone. Ricordo l'agitazione sparsa e sorda.

E' stato come immergersi in mare aperto, un palombaro esperto che trattiene sangue e pressione nelle vene, che protetto da una spessa tuta rimane sul fondale immobile, senza rumore, senza luci né aria. Dimenticato lì sotto. Con la colpa di non aver sopportato quelle sue ultime notti.

Quella processione assomigliava a tutte le altre che avevo visto fin da quando ero piccola. I rituali si assomigliavano tanto. Li riconoscevo, li aspettavo. Le donne pativano il destino, parlavano poco, sopportavano. Pensavo fosse quasi una normalità. Ruoli scritti in natura insieme alle lacrime.

Diventata donna ho sentito che la mia libertà dovesse essere quella di frantumare il sortilegio, azzerarlo e ribellarmi. Ammiravo la bellezza delle rivoluzioni. Le avevo sempre

amate, fin dai banchi di scuola. Nella storia, nella poesia, nel pensiero filosofico, le rivoluzioni muovevano gli ingranaggi dei giganti di ferro. Generavano il vitale disordine. Che gusto - pensavo - una rivoluzione che non muove le stelle e i loro passi, ma il piccolo ed eterno ricamo che ciascuno porta dentro di sé: i geni e la vita. Così oggi anche ciò che non si poteva cambiare, è cambiato. Ciò che è rimasto al proprio posto non ha conservato le sue solite sembianze. Quello che conoscevo alla perfezione, si è reso misterioso e nuovo. Non credo sia stata un'impresa di coraggio. Tutt'altro. Una ragione forse meno nobile, che quasi si ha pudore a nominare, ha guidato le mie azioni. Il motore è stato un indomabile senso di paura. E accanto una furiosa ribellione che mi ha impedito di piegarmi, rassegnata alla vita che sembrava tracciata davanti a me. Il coraggio è nato dalla paura e dallo sconforto. Dalla rabbia. La rivoluzione non è solo una data precisa, strozzata in un evento singolo, il salto di Copernico tra le stelle, l'icona di un combattente puro. E' tutto ciò che fa saltare l'ordine delle cose quando diventano palude. L'incertezza dell'azione, saper stare da soli, uscire dalla trincea, non raccogliere consensi o benedizioni.

La mia rivoluzione è fatta di solitudine, non è plurale. Il resto e gli altri sopraggiungono dopo. E la rivoluzione è stata la risposta della mia libertà di scelta. Ho deciso per la rottura della consuetudine. Quella che imbavaglia la vita, quella che stacca le foglie dagli alberi senza un sussurro di protesta, come per morbida arrendevolezza. E' la possibilità di cambiare rotta anche quando il divieto è irrimediabile e la vittoria impossibile.

Così si trova il coraggio. Un giorno qualunque. Per rivoltare i geni senza metamorfosi, senza soluzione, esplorando ogni possibilità di invertire il corso, di uscire fuori dalla linea rossa. Pensando di poter cambiare anche quello che rimarrà al suo posto di sempre. E' così che ho iniziato. Con il desiderio di conoscere e di non appartenere alla collezione dei rituali e

delle preghiere familiari. Il tempo e la sua litania di ricorrenze andava abolito. Così ho chiesto, ho bussato, ho studiato per notti intere e quando mi sono svegliata, guarita o no, ammalata o no, io non ero più lì da dove ero partita.

***Intervista alla d.ssa Anna Costantini,  
Responsabile Psiconcologa, Ospedale Sant'Andrea di Roma***

*“Quando ho incontrato Silvia la prima volta mi ha subito dato l'impressione di una persona che la sua scelta l'aveva presa già con determinazione e priva di alcuna titubanza. Nel modo di porgersi, nello sguardo, nell'argomentare, c'era una fierezza ed una forza d'animo che traspare in chi nella vita ha molto sofferto, senza tuttavia fare mai della sofferenza un alibi, ma, al contrario, affrontandola a testa alta per vedere come poter nonostante tutto vivere pienamente.*

*Le differenze tra lei e una persona che scopre improvvisamente di avere il cancro erano subito evidenti: chi riceve una diagnosi di cancro quasi mai ha vissuto anni con il pensiero fisso di potersi ammalare e si trova improvvisamente di fronte ad una vita segnata dall'incertezza del futuro.*

*Silvia invece ha fatto il percorso inverso: tutta la sua pur giovane vita l'aveva trascorsa nella continua incertezza sul futuro e, con l'operazione di mastectomia profilattica, per la prima volta avrebbe riconquistato la potenzialità di un progetto e il senso del futuro. La paura di ammalarsi aveva invaso, infatti, tutta la sua vita, anche in tenera età. In quell'età in cui solitamente le ragazze sognano il matrimonio in abito bianco e di mettere su famiglia, Silvia pensava: “Tanto poi mi ammalo, inutile imbarcarmi” perché era certa che si sarebbe ammalata come la mamma. Solo ora, mi dice, sente che le è stata restituita la possibilità di vivere.*

*E' consapevole che ci possono essere altri modi per affrontare il rischio genetico: sa che qualcuno riesce ad accantonare il pensiero dalla coscienza di ogni giorno o a negarlo, altri si rimettono nelle mani del Signore, altri ancora lo gestiscono con il fatalismo. Per Silvia no, era proprio una certezza.*

*Particolarmente toccante ho trovato il racconto di quando la mamma morì all'età di 36 anni. Silvia aveva 12 anni, i fratellini 9 e 3. Fin da subito sentì forte la loro responsabilità, sentiva di non poter esprimere al padre la sua sofferenza e il suo disagio, non poteva dire "sto male". La personalità di Silvia si è costruita da allora su una regola di base: "Non dare problemi". Non doveva dare problemi soprattutto al padre, perché lui aveva sofferto. E' stata cresciuta in modo rigoroso. Andava benissimo a scuola, era l'unico modo per farsi "vedere". Il suo disagio lo manifestò con disturbi del comportamento alimentare, crisi di bulimia verso i 14 anni, segni evidenti di difficoltà emotive.*

*Rispetto, tenerezza, curiosità umana e autentico desiderio di aiutarla, sono state le prime sensazioni che S. mi ha lasciato dopo essere uscita dalla mia stanza di consultazione il giorno del colloquio. Non era lì a chiedere, ma a mostrare in modo vivido e dignitoso, asciutto nel racconto ed intenso nelle risonanze emotive, quanto fosse stato pesante per lei convivere con il rischio di ammalarsi. Per quanto mi riguarda, pensai: "Avrà tutto il mio appoggio per godere finalmente di quelle gioie grandi e piccole che non era riuscita ad afferrare davvero, pensando che le fossero negate: la sicurezza, la protezione, la famiglia, il caffè tutti insieme, i viaggi, il mare e tutte le cose che non si era mai permessa di fare. E, soprattutto, il diritto ad avere un futuro".*

## Capitolo V

### ETICA E MEDICINA

### NELLE PREDISPOSIZIONI GENETICHE

Il genoma è servito. La fantascienza della medicina, il limite estremo della cura non è più un sogno velleitario. Il dna non è soltanto il codice di un'identità. Sono sano, sono malato. Ho una patologia. Quale patologia? Nome, diagnosi, prognosi. Tempo e cura. Calendario e statistiche. Percentuali, confronti. Tutto si complica quando un test genetico non rileva la presenza di patologie conclamate, ma di predisposizioni. E' il dna del rischio. Una storia piena di sfumature, che oscilla instabile tra il desiderio della normalità e l'assimilazione alla condizione della malattia. Senza programma. Senza riferimenti. Si conoscono casi analoghi. Ma pochi, troppo pochi. Si individuano fasce di rischio, di età, ma tutti i numeri sono ancora troppo giovani per le enciclopedie.

Parliamo di predisposizioni al cancro. Una malattia ormai sotto la lente della scienza medica. Nota, eppure sempre più da analizzare. Curabile, ma in alcune sue evoluzioni mortale.

BRCA1 e BRCA2 sono i nomi dei geni responsabili dell'ereditarietà del cancro al seno e all'ovaio e di maggiore predisposizione ad altre patologie oncologiche. Mutazioni a carico di questi due geni espongono la persona che ne è affetta a rischi maggiori. Si è diversi dalla popolazione generale. Si è in pochi. Sono definite come "sindromi" rare. La scoperta di una mutazione di questo tipo rappresenta un punto di rottura sulla linea della normalità. Il calendario viene spazzato via e si rompe l'appartenenza alla popolazione "normale", quella dei sani. Scattano

le diverse opzioni a disposizione per la prevenzione. Comincia una vita in cui si viene estraniati tanto dai sani, quanto dai malati. La differenza e il confine sommerso si concentrano in una parola: rischio. Non fondato sull'angoscia e le paure. Un rischio certificato nella sigla genetica, un rischio certo. E' qui che scatta la consapevolezza che abolisce ogni possibilità di rimozione. Non c'è rimedio o amnesia possibile quando la conoscenza è andata avanti, quando l'indagine ha svelato ogni cosa.

Un approccio clinico di questo tipo, quando entra nell'elica della genetica a stanare addirittura non patologie conclamate, ma predisposizioni altissime, procura nel paziente - non paziente l'obbligo ad un esercizio purissimo della ragione. Vedere. Comprendere. Scoprire. Non sempre al picco della ragione riescono però a tenere il passo le emozioni. Nella corsa inciampano, si paralizzano in caduta libera, sostano in panne. Il secondo tempo della storia è disorientamento. Si sta come su un'altalena dove al dondolio perenne manca il centro e la sosta, l'equilibrio. Persino le contromisure da prendere, di fronte alla scoperta del rischio, non sono tutte certe e sono mescolate a opinioni e giudizi di ordine etico. Il fatalismo copre le valutazioni di ragione e invita a dimenticare la verità. Una terapia indolore e comoda, ma pericolosa.

Le linee di tendenza sono due. Da una parte coloro che invitano a sentirsi come tutti gli altri e a sottoporsi a screening. Senza panico, senza allarmismo. Dall'altra ci sono quanti tengono a precisare che non si è come tutti gli altri. La parabola del rischio s'impenna in età giovanile. Bisogna fare qualcosa. Controlli serrati, contromisure farmacologiche, chirurgia profilattica. Governare il rischio per gli specialisti diventa un obbligo, forse ancora maggiore che per i pazienti normali, ad un'informazione dettagliata. Per chi deve scegliere cosa fare non può esserci un unico percorso. Ma linee. Casi. Una manciata, pochi per poter avere la certezza che un percorso sia più efficace di altri in assoluto.

La matematica del rischio non dà neppure condanne senza appello. Potrebbe essere che la malattia non arrivi. Ogni scelta ha i suoi benefici e i suoi effetti collaterali. Mai, come in questo tipo di casi la libertà di cura non è fondata unicamente sulle ragioni della medicina. La terapia diventa le terapie e il discrimine tra due persone con la stessa mutazione può essere altissimo. A decidere è il percorso esistenziale di ognuno, le storie familiari e le guarigioni, la qualità della vita e la propria sfera emotivo- psicologica. In alcuni può vincere un distillato di razionalità, in altri le speranze più intime. Alcune donne convivono serenamente con i controlli semestrali, altre non riescono a sopportare l'incognita di un'attesa che non è come tutte le altre. Proprio per questo, rispetto a casi tradizionali di malattia e cura, deve esserci un'attenzione massima all'informazione, alla divulgazione del problema e alle misure di prevenzione. Indicazioni, luoghi e tempi. In una sindrome che gioca sul tempo, che è affogata nella condizione della rarità, l'unica salvaguardia è la conoscenza precisa di come si possa intervenire, tanto più perché ci si rivolge a persone giovani in cui la malattia non è arrivata ancora a sovvertire il corso della vita. E la libertà di sottoporsi a cure preventive o a percorsi di diagnosi speciali è ancora più faticosa.

La chirurgia profilattica in Italia fatica a rientrare senza frizioni nella cultura generale. Poco tempo fa era raramente presentata come opzione, se non con titoli mediatici di assalto, e ora rientra nelle Linee Guida del Ministero della Salute come mastectomia di riduzione del rischio per le donne mutate. L'idea sottesa a questo rifiuto dell'operazione preventiva è quella di blindare di sacralità il corpo come tempio. Di non intervenire a demolire il senso di una creazione, tanto più se in una condizione di non malattia. La conservazione vince in moltissimi campi della cultura medica e della cultura tout court. Oltre la stessa fede religiosa, un senso di inviolabilità del corpo passa come concetto primo e intoccabile. L'idea che

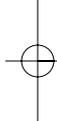
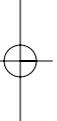
operarsi da sani sia un eccesso, una violenza, una soluzione da americani esagerati è piuttosto diffusa nel nostro Paese. La libertà di decidere del proprio corpo e della propria vita viene sempre relegata in un secondo tempo. Non è mai il primo evidente assioma della cura. Si corre il rischio di sembrare spavaldi e spregiudicati. Il consenso, l'affidamento anche un po' paternalistico che governa a volte il rapporto con i medici nel nostro Paese, va ridimensionato e ripensato profondamente. L'individuo deve riappropriarsi della cura. Deve adottarla e sceglierla, dopo adeguata e completa informazione.

Soltanto l'attore principale sa comprendere la propria qualità della vita e sa vedere la guarigione ancor prima della cura. Il medico mette a disposizione l'eccellenza e la competenza. Ma la differenza la fa la scelta e quindi la singolarità. E questo è vero soprattutto per situazioni di confine quali quelle dei portatori delle predisposizioni BRCA1 e BRCA2. Si nasce sani, si può diventare malati di cancro. Come tutti direbbe qualcuno. Presto e con più probabilità di tutti, direbbe rigorosamente la scienza medica. Eppure di fronte alla stessa sigla genetica le reazioni possono essere molto diverse, così le scelte conseguenti.

Vorrei solo che queste fossero tutte debitamente presentate, che nulla sembrasse eccessivo e fuori misura se dietro c'è la consapevole scelta di una persona. Il progetto di vita di ognuno non è standard né misurabile. Appartiene ad ognuno senza mediazioni collettive, di autorità o di giudici. Una donna mutata può decidere di operarsi, come di lasciare intatto il suo corpo. Può accettare i serrati controlli, può non sopportarli. Può farsi cavia di sperimentazioni e farmaci, può rimanere tra le persone comuni senza agire sulla differenza. Può assimilarsi, oppure no. Credo semplicemente che non possa prescindere dalla conoscenza, anche perché l'individualità per essere presente a se stessa e difendersi non può dimenticarsi di sé. Ciò che è, l'eredità e quindi la libertà. Molto probabilmente nessuna azione è

sensata ed efficace se non è davvero sentita, se non nasce dalla viscere di ciò che si è. Senza veli, senza sconti. Chi sono davvero. Cosa porto in eredità. E cosa desidero senza limiti per domani e domani ancora. Sono anche quella donna lì, quella piccola parte invisibile scritta in un codice di lettere e numeri. Un allele prematuro e zoppicante.

Non potrei pensare niente, né fare niente di davvero giusto e adeguato se non sapessi riconoscermi così, tutta intera. Quello che sembra inchiodarmi al passato e alla certezza posso trasformarlo in un percorso diverso e posso farlo scegliendo. L'unica cosa che davvero mi rende libera è quello che scelgo. Le bellezze, i pensieri e anche quel punto lì che mi racconta una storia. Le mie origini, me bambina, una madre e il suo viaggio dall'altra parte del mondo, i suoi amori, i desideri inespressi. No, non potrei pensare a me tutta intera senza pensare anche a quella storia lì. Quel punto dove s'interrompe e si infrange un pezzetto di me.



## Capitolo VI

### COSA E' IL BRCA2

Fonte: *Ambulatorio Consulenza Genetica Genova*

La mia conoscenza dettagliata con il BRCA2 arriva consultando del materiale informativo che mi viene dato all'IFO per prepararmi al test genetico. Altro lo ricavo da internet e da una spiegazione piuttosto semplice fornita dall'Ambulatorio di Consulenza Genetica dell'Istituto Nazionale di Genova per la ricerca sul cancro. Scoperti *“nella metà degli anni '90, a seguito di studi condotti su rare famiglie in cui numerosi casi di tumore al seno e/o tumori all'ovaio erano stati diagnosticati in donne di giovane età, sono stati identificati come Breast Cancer 1 e 2. La scoperta che una mutazione ereditaria di BRCA1 o BRCA2 era presente nelle donne malate, ma non nelle donne sane di queste famiglie, ha permesso di affermare che donne portatrici di mutazioni dei geni BRCA ed appartenenti a quel tipo di famiglie sono ad alto rischio di sviluppare un tumore al seno (attorno all'80% se si considera un arco di vita fino ai 70 anni: ovvero 80% di probabilità di sviluppare la malattia se si vive fino a 70 anni ma nessuna informazione certa su quando) e all'ovaio (40-60% se si considera un arco di vita fino ai 70 anni, con rischio aumentato soprattutto a partire dai 40anni)”*.

Esistono poi differenze importanti nei rischi dei due geni. Più alto ad esempio il rischio ovarico per le portatrici di BRCA1 e diversa la tipologia dei tumori correlati. Tutti, maschi e femmine, secondo un matematico 50% trasmettono alla prole la mutazione genetica.

*“Studi di tipo epidemiologico hanno dimostrato che in al-*

*cune famiglie il tumore del seno e/o dell'ovaio si presenta in circa la metà delle donne della famiglia che sono figlie di donne malate, secondo i caratteri propri delle malattie ereditarie dovute ad alterazioni di una delle due copie di specifici geni. Il rischio di sviluppare tumore al seno non è il 100%, perché anche in queste famiglie si sono osservati dei casi di donne con mutazione BRCA1 che non hanno sviluppato tumore neppure in età avanzata. I test genetici sono stati possibili proprio grazie alla conoscenza di queste alterazioni dei geni definite appunto mutazioni. La mancata identificazione di una mutazione BRCA1/BRCA2 nel DNA di una persona malata della famiglia non consente di escludere una base ereditaria della ricorrenza di malattia nella famiglia; sia perché le tecniche oggi utilizzate nell'esecuzione del test genetico BRCA1/BRCA2 non sono in grado di mettere in evidenza tutte le mutazioni possibili, sia perché altri geni, noti o ancora non noti, potrebbero essere implicati in questo caso specifico. Questo significa che un esito negativo del test genetico potrebbe essere non informativo”.*

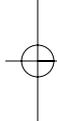
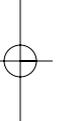
*“Le mutazioni BRCA1/BRCA2 (geni oncosoppressori) predispongono a due tumori che sono tipici del sesso femminile. La mammografia è uno strumento efficace per la diagnosi precoce di tumore del seno nelle donne con più di 50 anni. Più problematica è la sorveglianza nelle donne giovani, in particolare al di sotto dei 40 anni. Alle donne a rischio in quanto portatrici di una mutazione BRCA1 vengono oggi proposte misure di sorveglianza clinica e strumentale definite da specifici protocolli di ricerca. Utilizzando i metodi diagnostici disponibili (dall'ecografia alla mammografia fino alla risonanza magnetica) in combinazione con la visita clinica e ad intervalli brevi (6 o 12 mesi) tra un controllo e l'altro, si cerca di individuare eventuali tumori il più presto possibile. L'efficacia di questi vari protocolli di stretta sorveglianza è però oggi non ancora nota perché questo tipo di valutazioni richiede tempo*

*e un grande numero di osservazioni. Bisogna qui ricordare che, in generale, qualora venga fatta una diagnosi di tumore al seno la combinazione degli interventi chirurgici e chemioterapici oggi utilizzati consente un buon controllo della malattia e porta a guarigione in circa i due terzi dei casi”.*

*“Occorre, inoltre, menzionare che l’identificazione di un rischio genetico di sviluppare un tumore al seno in giovane età, fa sì che venga preso anche in considerazione l’intervento chirurgico di rimozione della ghiandola mammaria al fine di eliminare il “tessuto bersaglio” e, quindi, ridurre notevolmente il rischio di tumore. Come si può ben capire, questo tipo di proposta è molto aggressiva nei confronti del nostro corpo”.*

*“Nel caso del rischio di tumore ovarico sono a disposizione prima dei 40 anni, quando il rischio non è ancora elevato, strumenti diagnostici che vanno dall’ecografia transvaginale eseguita periodicamente (ogni 6 mesi è l’intervallo proposto in vari centri nazionali ed internazionali), alla rilevazione nel sangue di un marcatore detto CA125. Dopo i 40 anni si consiglia l’ooforectomia (asportazione delle ovaie). L’intervento non è molto impegnativo e non elimina del tutto il rischio di tumore ovarico proprio come la mastectomia preventiva”.*

L’indicazione di sottoporsi al test dipende quindi dal numero e dalla tipologia dei casi familiari e l’età giusta per accedere a questo tipo di conoscenza genetica è quella in cui l’informazione diventa da subito utile per l’inizio della sorveglianza prevista. Ho capito nel corso del tempo che i numeri del rischio, per quanto misurabili secondo standard di riferimento per ogni mutazione, sono ulteriormente definibili solo sul caso individuale. Stile di vita, abitudini alimentari, casi di familiari di primo grado, madre e sorelle, possono far variare la percentuale. Il rischio è sempre individuale.



## Capitolo VII

### MEMORIA GENETICA

Ho scoperto di essere portatrice della mutazione BRCA2 6024delTA. Quando ero adolescente, per lo scrupolo del medico che seguiva mia madre, facevo controlli annuali. Ero una dodicenne, ma ero considerata “genericamente” un soggetto a rischio per familiarità. Consideravo quelle visite un fastidio e una pesante etichettatura tra i miei compagni e persino all’interno del nucleo familiare. Una forte somiglianza con mia madre sembrava volermi designare a quel destino. Mal sopportavo poi che anche i miei anni da giovane ragazza sana dovessero essere agitati da questi appuntamenti ospedalieri. Alla fine ero abbastanza puntuale. Visite, null’altro.

Intorno ai 18 - 20 anni, contestualmente ai controlli ginecologici, mi sottopongo alla visita del seno e a un’ecografia annuale. Il mio seno naturale, una bella quarta ingombrante, oltre ad essere un seno giovane e quindi poco scrutabile, era affetto da una sempre più consistente, negli anni, mastopatia fibrocistica. Tutto benigno ovviamente, ma una fastidiosa complicazione per la diagnosi. Intorno ai 22 anni sono io a non accontentarmi più. Il fastidio dei controlli normali diventa la sensazione diffusa che per me non fossero sufficienti. I confronti con altre coetanee, la prudenza dei medici a prescrivermi anticoncezionali, i primi articoli di giornale sull’ereditarietà di alcuni tumori, mi portano a volerne sapere di più.

Iniziano le mie nottate su internet. Molti siti e tanti articoli scientifici sono in inglese e affrontano materie e argomenti che non sono nel mio patrimonio di conoscenze. Ma voglio capire

cosa mi succede. Studio, mi documento e approfondisco. Inizio a collezionare articoli su articoli. I quotidiani e le riviste, anche di massa, iniziano a dare informazioni. Si compone così la mia macabra rassegna stampa. Inizio a rendermi conto che per rivolgermi ai medici giusti, per supportare le mie ipotesi e le mie osservazioni, ho bisogno di documenti, di termini adeguati e di fonti. Non sono un medico, ma voglio farmi trovare preparata.

Il pellegrinaggio inizia con il prof. Psaila, senologo del Regina Elena, Polo Oncologico di Roma. Quando mi visita e mi domanda il perché di quella forte ansia per una banale mastopatia giovanile, gli racconto la storia ed è allora che mi indirizza al progetto di studio di ereditarietà del cancro alla mammella e all'ovaio su base eredo-familiare dello stesso ospedale. Il progetto, ora un ambulatorio vero e proprio, serve a tenere sotto stretta sorveglianza le persone come me e a prepararle, dopo un adeguato counseling, al test genetico che può rilevare l'eventuale presenza della mutazione genetica. Entro nel progetto. Ogni sei mesi devo sottopormi a diverse ecografie, una mammografia annuale e una risonanza magnetica mammaria che faccio per due anni consecutivi al Policlinico Universitario Tor Vergata di Roma.

Le pazienti del progetto hanno una corsia preferenziale, anche al CUP. Possono sottoporsi a tutti gli esami in una sola giornata. Accanto ai medici c'è una psicologa e trovo che la sorveglianza e tutta la sua organizzazione siano un meccanismo efficiente e davvero ben organizzato. Sono seguita dalla dottoressa Savarese. Lei mi visita, legge i referti, compone gli esami e mi da il prossimo appuntamento dopo quattro o sei mesi. Non è semplice incastrarlo con i calcoli del ciclo e con i miei pensieri. Io mi sento precaria, ma riesco a superare quello stress con l'obiettivo del test. Quello che potrebbe rassicurarmi o potrebbe confermare quello che da anni supponevo sui casi della famiglia. Passa un anno e il test viene rimandato. Ricordo gli occhioni azzurro intenso della d.ssa Savarese, pieni di ribel-

lione, e la voce calma e mite della d.ssa Vigna. Allora problemi economici bloccavano il lavoro sui test genetici, molto costosi. Divento sempre più impaziente. Ho 26 anni e so che i tempi del test sono abbastanza lunghi. Prima il prelievo sulle mie zie già ammalate, come vuole la procedura, poi su di me. Ancora mesi e mesi. Decido progressivamente di uscire dal progetto e cercare da sola una strada alternativa. La mia vita trascorre frammentata da ansie paralizzanti che inquinano gli amori e i progetti.

Telefono in diversi laboratori e inizio a convincermi sempre di più che quello che ho scelto per uscire dalla catena delle malattie sia la soluzione adatta a me. Avevo letto di come la chirurgia profilattica fosse considerata la soluzione ad oggi più efficace per casi come il mio. Poco diffusa e spesso osteggiata, a me sembrava la soluzione che meglio di altre poteva restituirmi a una vita quasi normale, affrancandomi da una paura che stava deteriorando la qualità della mia vita.

E' nel 2006, dopo una visita con il prof. Contreas, che mi viene indicato il colonnello dr. Florigio Lista e il suo staff, la dottoressa Silvia Fillo, del Centro Studi Militare di Roma come possibilità concreta di eseguire il test. Vengo preparata ai risultati, mi viene spiegato tutto. Viene eseguito il test sulle mie zie e poi su di me. I mesi sembrano non passare mai, sono lunghissimi, ma tutto sommato piacevoli per me. Alternavo momenti di panico assoluto, a momenti di sollievo. Mi solleticava l'idea di poter essere capitata per casualità di concepimento nel 50% che poteva non aver ereditato la mutazione materna. Sognavo di potermi affrancare. Speravo solo che fosse tra quelle già note della genetica, appunto BRCA1 o BRCA2. In caso di esito negativo sulle zie e su di me sulla rilevazione delle mutazioni note, mi chiedevo quale ospedale pubblico avrebbe potuto accettare la mia richiesta di operarmi da sana. Mi sentivo soddisfatta all'idea di vedere che tutto quello che avevo pensato, supposto, per cui avevo faticato da sola a trovare la

strada giusta, finalmente accadeva. Non era campato in aria e senza senso. Era sangue in una provetta. Fogli di spiegazione. Le mie zie disponibili alla ricerca e un taglio sulla pelle di una famiglia muta e ammutolita da cui iniziava a filtrare un po' di sole. Io ci credevo e lo desideravo, consapevole di tutto quello che avrei potuto scoprire. Alla fine di visite e spiegazioni, ospedali e ricerche su internet mi sentivo molto stanca.

Arriva quella telefonata. Il dr. Lista non mi anticipa nulla, la voce è ferma, il tono è impermeabile. Non passa un'emozione. Penso che sentendomi tanto agitata e curiosa, se avesse voluto rassicurarmi avrebbe trovato il modo di farlo. Invece quella parola non arriva, non un'onda nella voce. Prendiamo appuntamento e vado. Una delle mie zie non ha la mutazione – e lo conferma il fatto che il cancro le sia arrivato dopo la menopausa – un'altra sì. Si chiama BRCA2 6024delTA, una di quelle scoperte più di recente, e io sono come lei. L'allele interrotto nello stesso punto. Mia madre, quindi, era come me. Leggere quello che sospettavo da anni mi toglieva ogni illusione e mi schiacciava su una storia già vissuta. Un'altra parte di me pensava lucidamente che avevo fatto bene a insistere e a voler andare fino in fondo perché quello che temevo e che pensavo esisteva davvero.

Non dimenticherò mai quella notte. Mi mancava l'aria. Saliva il terrore. Piangevo e niente poteva tranquillizzarmi. Passai a casa dai miei, ma non dissi niente. Non trovavo le parole. Come potevo dire a mio padre che avevo scoperto di cosa fosse morta nostra madre? Come dirgli che avevo ereditato quella stessa predisposizione? Stavano per mettersi a tavola, era ora di cena e decisi di fingermi molto stanca. Andai a casa. Durante il sonno ebbi quell'incubo, quel test, le parole scandite del medico e le spiegazioni. Mi svegliai con il sollievo che sopraggiunge dopo gli incubi. Mi alzai per prendere un bicchiere d'acqua. Ma mentre scendevo dal letto capii che non si trattava di un sogno. Era accaduto quel pomeriggio: settembre 2007. E'

tutto vero. Mi tornano in mente le ultime vacanze, quando ancora ero nel dubbio. In quei giorni ero piuttosto allegra, mi piaceva pensare che tutto fosse a posto e che il test mi avrebbe affrancato dall'ansia. Invece era autunno, avevo un nuovo lavoro tra le mani, e con quella sigla dovevo decidere cosa fare e come farlo presto. Avevo chiara una sola idea. Non volevo ammalarmi a 31 anni come mia madre, non volevo patire la sua malattia, non volevo morire di cancro al seno. Di qualsiasi altra cosa, ma di quello no. Ero furiosa e spaventata.

Il dr. Lista mi indirizza all'Istituto dei Tumori di Milano. Prendo il treno e vado ad incontrare la d.ssa Manoukian e il suo gruppo. Parlo con il dr. Peissel e i senologi che mi spiegano ancora una volta i numeri del rischio e l'importanza dello screening periodico. Alla mia domanda precisa sulla chirurgia profilattica dicono che è una possibilità e mi presenta accuratamente tutte le possibili complicazioni. Tra le varie ipotesi, mi vien presentata anche quella di ragionare sull'eventualità di fare un figlio, di arrivare intorno ai 40 anni, sottopormi a ovariectomia, intervento che avrebbe un effetto protettivo anche sul seno. Questa strada a me non convince per tante ragioni. Intanto mi chiedo se questa attesa e questo rischio sia un beneficio maggiore per la qualità della mia vita piuttosto che un seno ricostruito. Penso che la maternità non possa essere una variabile terapeutica di questa mia parabola di attesa e penso soprattutto che mio figlio o mia figlia avrebbe un secco 50% di probabilità di ereditare la malattia e io non credo di volerlo. Poco importa se arriverà un farmaco miracoloso o altro, ora so benissimo che non c'è possibilità tecnico-scientifica se non una procreazione assistita in vitro con diagnosi pre-impianto. Una procedura rischiosa per la salute delle donne mutate e soprattutto vietata in Italia.

Tornata a Roma decido che ascolterò un paio di pareri ancora. Voglio sentire specialisti diversi di diverse aziende ospedaliere. Poi deciderò. Prima di incontrare i medici mi documento

sul loro curriculum, mi preparo carta e penna una serie di domande da fargli. Non sono un medico, ma conosco piuttosto bene i termini del mio problema e chiedo di altri casi, di altre strade intentate, voglio conoscere ogni possibile eccezione.

Incontro il Prof. Cortesi, oncologo del Policlinico Umberto I di Roma e la d.ssa De Marchis, la genetista. Pensa che se ho scelto la chirurgia preventiva oltre la cartella clinica sto facendo parlare qualcosa di me di ancora più profondo, che non può essere sbagliato.

Incontro la prof.ssa Cossu del Policlinico Tor Vergata di Roma la quale, mentre legge la mia ecografia mammaria mi vuole tranquillizzare. Mi dice, per farmi sentire che ho tempo a disposizione per riflettere ancora, con un esempio semplice ma efficace, che se il mio dito indice rischia di ammalarsi non è per questo ragionevole che io lo tagli via. Mi colpisce la sua fermezza e il suo sorriso accogliente e cauto, ma non mi convince. Un dito non è il seno, la tua immagine di donna. E' proprio lasciare intatta la potenziale ragione del male che paralizza la vita affettiva e la vita tutta. E soprattutto la teoria dell'attesa non risponde, io credo, a una prima grande domanda. Come è la qualità della mia vita mentre attendo? Mentre faccio esami ogni quattro o sei mesi, mentre sono consapevole, mentre so di essere mutata? Ho scoperto andando avanti e parlando con altre donne con la mia stessa mutazione che la reazione varia profondamente da donna a donna. Non è possibile standardizzare le scelte, né prescrivere la cura.

In ordine incontro poi il prof. Ziparo. So che è un chirurgo e che è il preside della facoltà di Medicina II dell'Università La Sapienza di Roma. Lui capisce subito che sono una paziente informata, che non vuole sconti di conoscenza. E dopo una manciata di parole capisce anche che non sono da lui per farmi indirizzare. Ho già scelto. Voglio sottopormi a una mastectomia bilaterale profilattica. Lui non può dire altro se non che la mia scelta è ragionevole e condivisibile, basata su evidenze

mediche e su un elemento personale imprescindibile: il desiderio di riappropriarmi della mia vita e della mia libertà. Abolire la categoria del futuro come destino: l'antitesi netta del futuro reale. Mi prende in carico e vengo affidata a una equipe. Incontro il Prof. Santanelli, il chirurgo plastico, che mi spiega ogni passo del mio intervento ricostruttivo. I limiti e le possibili complicazioni. Ribadisce più volte che non è come rifarsi il seno sia per tipo di operazione e dolore, sia per risultato estetico. Conosco i due senologi chirurghi che eseguiranno la mastectomia: il prof. Amanti e il prof. Lombardi. Marchetti, l'oncologo, anche se non sono propriamente una paziente oncologica. La psicologa, la d.ssa Costantini, che incontro diverse volte prima dell'intervento. Tutto questo accade tra ottobre e novembre 2007.

Dico espressamente al prof. Ziparo che non voglio aspettare oltre, sono pronta.

***Intervista al Colonnello dr. Florigio Lista,  
Capo Sezione Istologia e Biologia molecolare, Centro Studi  
e Ricerche di Sanità e Veterinaria, Roma***

*“Siamo in quanto mutiamo. I tumori sono l’effetto collaterale della nostra attitudine naturale al cambiamento”.* Esordisce così l’incontro con il dr. Lista, con la d.ssa Fillo e con tutto il suo staff.

*“S. è giunta a noi nel tentativo di trovare accolte le sue richieste di supporto clinico-diagnostico all’iter medico e umano relativo alla patologia familiare. In seguito al colloquio della consulenza genetica ed all’elaborazione dell’albero genealogico, è apparsa subito chiara la presenza di una ereditarietà a carico del carcinoma della mammella e/o ovaio nella famiglia materna. Infatti sia l’età di insorgenza del tumore nella madre (familiare di I grado) che il numero di casi nei familiari di secondo grado (zii) concordava pienamente con i criteri internazionali di inclusione nel protocollo di ricerca delle mutazioni per i geni di suscettibilità al tumore della mammella BRCA1 e BRCA2. Poiché S. non aveva manifestato nessun segno clinico della malattia, ma la sua era una necessità di tipo preventivo, abbiamo consigliato in primo luogo l’esecuzione del test ai familiari già affetti dalla malattia che rientravano in tali criteri. Ciò al fine di aumentare le probabilità di ottenere dal test un risultato informativo. Trovare cioè, qualora fossero stati presenti, nei geni BRCA1 e/o BRCA2, mutazioni genetiche associate alla malattia. Abbiamo così eseguito il test su due zie, sorelle della madre, che rispondevano ai criteri di inclusione per l’indagine genetica ed abbiamo riscontrato in una di loro una mutazione del gene BRCA2. Tale mutazione, denominata 6024delTA, comporta la perdita (o delezione) di due nucleotidi (TA; Timina e Adenina) che porta ad uno slitta-*

*mento del codice di lettura del DNA con la conseguente produzione di un segnale di stop e la formazione di una proteina troncata, più corta del normale e quindi meno funzionale. Tale mutazione, già descritta nella letteratura scientifica in famiglie italiane e greche, correla strettamente con un elevatissimo rischio di sviluppare il tumore della mammella in giovane età (sotto i 40 anni) ed inoltre con il tumore dell'ovaio. Abbiamo eseguito quindi il test anche su S., sia per la mutazione in esame che per l'analisi estensiva di entrambi i geni, individuando la stessa mutazione.*

*La presenza di questa mutazione non necessariamente significa che il soggetto svilupperà sicuramente una neoplasia mammaria ma che, come già detto, aumenta enormemente il rischio di sviluppare il tumore. Per queste ragioni, si rende assolutamente necessaria la partecipazione ad un programma di screening con controlli clinico-diagnostici ravvicinati (ogni 3/6 mesi) e personalizzati, come la mammografia, l'ecografia mammaria e la risonanza magnetica, al fine di un'individuazione il più precoce possibile delle neoplasie attese. Inoltre, può essere utile la partecipazione a studi di chemioprevenzione e/o di interventi di chirurgia profilattica come la mastectomia radicale bilaterale e la ovariectomia bilaterale. Questi interventi, seppure non eliminando del tutto il rischio di sviluppare il tumore, ne potrebbero ridurre l'aggressività clinica eliminando il tessuto coinvolto. Tuttavia, la chirurgia profilattica non elimina la mutazione genetica, lasciando quindi invariata la predisposizione all'insorgenza di un'eventuale neoplasia a partenza da residui di tessuto non del tutto rimossi in sede chirurgica. Inoltre, permane la possibilità di trasmettere tale predisposizione genetica alla prole, che sarebbe colpita quindi statisticamente nella misura del 50%.*

*Tutte le mutazioni finora osservate nei geni BRCA1 e BRCA2 nella popolazione mondiale sono riportate nel database del National Human Genome Research Institute\*, accessibile agli operatori sanitari del settore”.*

L'incontro con il dr. Lista, fin dalla prima volta, è un incontro di conoscenza. Da lui imparo moltissime cose, soprattutto il modo con cui vanno letti i risultati del test genetico. Non come una predestinazione, né come un'etichettatura. La premessa è che un'espansione della genetica, come spiegazione totalizzante dell'esistenza, sia una lettura riduttiva oltre che inesatta. Tanto di noi e delle nostre debolezze fisiche è scritto nei geni e tanto di tutto questo ignoriamo. Forse per sempre. Ma nessuno di noi è soltanto i suoi geni e quello che la scienza oggi sa non spiega tutto. Bisogna saper partire da questi meccanismi infinitamente piccoli per pensare alla vita nella sua universalità e scoprire che nessuna forma di vita è immune dalla malattia, che sia genetica o che arrivi dall'esterno. L'unico nostro destino è cambiare nel tempo. Trasformare come un demiurgo lo spazio e il tempo e accettare che andare fino in fondo dentro di sé significhi irrimediabilmente arrivare alle domande fondamentali della vita e al silenzio o al mistero dei nostri limiti conoscitivi. Non vogliamo la vita che scorreva su Gattaca. Il film che mi suggerisce il dr. Lista. Dove infatti si può prevedere tutto con matematica certezza, forse può iniziare l'ingiustizia o più semplicemente una forma anonima e incolore di vita dove non c'è modo di sentirsi liberi e di gustare sogni o fantasie. Il dr. Lista mi guida nella riconciliazione con questa scoperta e con la conoscenza genetica e mi ricorda ogni momento che in tutti può esserci una particolare sigla di vulnerabilità che semplicemente ci è ignota.

\* <http://www.research.nhgri.nih.gov/bic>

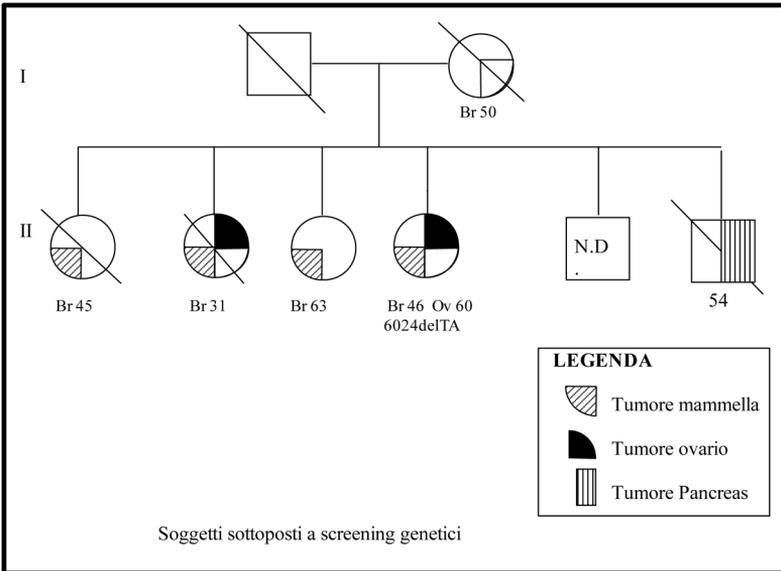
## Capitolo VIII

### L'ALBERO

Non ricordo nemmeno più tutte le volte in cui ho dovuto elencare i casi clinici della famiglia materna. Era difficile per me ricordare con precisione le date, a quanti anni la comparsa della malattia, quanto tempo di guarigione, l'epilogo. Spostamenti e origini. Passato remoto. Mia nonna lontanissima nel tempo mi era stata solo raccontata. Mi sforzavo di essere precisa, chiamavo spesso una zia per chiederle conferma. I nomi e i casi diventavano quadrati o piccoli cerchi. Colori e legenda. Io ero al centro e l'albero era davvero preoccupante, lo leggevo negli occhi dei medici ai quali lo descrivevo. Ricordo ancora il disegno sulla lavagna della facoltà di medicina, dove fui chiamata a dare una testimonianza dal prof. Ziparo, e i giovani studenti che mi guardavano con curiosità e preoccupazione. Era importante ricostruirlo con precisione affinché l'anamnesi fosse chiara e indicativa per eseguire il test. Per questo il dr. Lista doveva sapere tutto con precisione.

Quell'albero per me erano sempre due. Non potevo farci niente. Uno era la linea dei geni, l'origine dell'ereditarietà, percentuale della procreazione e del concepimento. L'altro era fatto di madri e figlie. Di padri e fratelli. L'albero delle fotografie. Le feste, le ricorrenze, le date. Le piccole diventate donne, le mamme con la pelle più grigia. I rami si intersecano, impossibile dividerli in modo definitivo. Questa staffetta genetica passa dal corpo ai pensieri in perfetta continuità. Invade il fuoco della femminilità e della fertilità. Parla di ormoni e disegna i contorni della vita affettiva. Parla di maternità e di prole. Di umori

profondi, pensieri e desideri. Di figlie. Di spose e maschi. Così, ogni volta che un medico mi srotolava la pergamena della trasmissione genetica e mi parlava di albero genealogico, io ne vedevo sempre due. In uno i corpi, nell'altro il tempo attraverso. E non c'era moto di sentimento o analisi di ragione che potesse prescindere da uno dei due. Sapevo che il superamento di quella condizione di rischio non sarebbe stata esorcizzata con una scelta unica ed univoca. Ero in una danza tra quei rami. I passi di una bambina e di una donna che doveva nascere ancora, chissà quante volte. Una sola non poteva bastare.



Albero genealogico famiglia con mutazione patologica 6024del TA.

***Intervista al prof. Vincenzo Ziparo  
Responsabile Chirurgia generale A, Sant'Andrea di Roma e  
Preside Facoltà Medicina II Università La Sapienza di Roma***

*“Il tumore alla mammella è la neoplasia di gran lunga più frequente nel sesso femminile. Grave, se non è presa in tempo. Nel periodo 1998 – 2002 ha rappresentato il 24,9% del totale delle diagnosi tumorali. Anche in termini di mortalità è risultata la prima con il 17% del totale dei decessi neoplastici. Nell'area AIRT (Associazione Italiana Registro Tumori) sono stati diagnosticati in media ogni anno 152 casi di tumore della mammella ogni 100.000 donne. Le stime per l'Italia indicano un totale di 36.634 casi di diagnosi nel nostro Paese, mentre, per quanto riguarda la mortalità, nel 2002 si sono verificati 11.251 decessi per tumore alla mammella femminile. Il rischio di avere una diagnosi di tumore della mammella femminile nel corso della vita (fra 0 e 74 anni) è di 1 caso ogni 11 donne. I tassi di incidenza sono abbastanza omogenei tra le varie aree italiane, con un rapporto fra i tassi più elevati e quelli più bassi, inferiore a 2. I tassi di incidenza più bassi si osservano generalmente nelle aree del Sud Italia. Una parte delle differenze che si osservano tra le aree geografiche può essere legata a una diversa diffusione dei programmi di screening mammografico. L'incidenza del tumore alla mammella è in crescita nel corso del tempo, mentre la mortalità è in riduzione. Questi dati fanno parte del rapporto 2006 sui tumori in Italia. I casi come quelli di S. rappresentano una piccola parte nell'epidemiologia del tumore della mammella. Precisamente, ragionando sia su BRCA1 che su BRCA2, il 14% dei tumori del seno e il 10% di quelli ovarici. La parabola del rischio per una donna mutata come S. arriva all'87% nel corso della vita per il seno e si assesta tra il 44 e il 60% per quello ovario,*

*contro l'1% delle non portatrici di mutazione. Questo spiega perché il suo caso rientrasse a pieno titolo nell'ipotesi della chirurgia preventiva”.*

*“Nel caso di S. – spiega Ziparo – il gene BRCA2 espone certamente a un rischio maggiore di tumore al seno, anche se questa patologia, come abbiamo ricordato prima, non è prerogativa solo di chi è portatore di questo gene. Nella maggior parte dei casi ci sono altri fattori che possono determinare il maggior rischio di incorrervi. I risultati del test genetico eseguito dal dottor Lista dimostrarono una chiara ereditarietà del carcinoma della mammella e/o ovaio nella famiglia materna. Quando arrivò da me S. aveva le idee molto chiare – continua il chirurgo - non ho avuto bisogno di spiegarle niente: lei sapeva già tutto. Era quasi una conversazione alla pari su un argomento di cui lei conosceva ogni cosa. Veniva da me solo per trovare un medico e un luogo disponibili ad accogliere la sua richiesta di intervento”.*

*“La chirurgia profilattica può rappresentare una misura efficace nel ridurre il rischio di tumore e consente un approccio combinato per la prevenzione del carcinoma mammario, ovarico e tubarico. Ma non tutte le donne accettano, e quasi mai propongono, una chirurgia preventiva che, come in questo caso, prevede l'asportazione di mammelle sane, che potrebbero rimanerle per sempre, se ci affidiamo al caso e alla possibilità ridotta in termini percentuali che questa ipotesi possa verificarsi.*

*S., però, ha inteso il contrario. Non mi era mai capitato un caso del genere. Un caso cioè in cui la paziente avesse tale determinazione e conoscenza dei fatti. Un caso nel quale una donna non accetta a priori e con rassegnazione o rimozione che qualcosa un giorno possa accadere”.*

Ziparo, dunque, accetta di operare Silvia e introduce la giovane paziente nell'equipe integrata che la prenderà in carico. Non è mai sola S. e uno ad uno Ziparo le presenta e le spiega le diverse aree della medicina che si prenderanno cura

di lei. Il progetto I Trust You, al Sant'Andrea, funziona così. I pazienti sono seguiti da uno staff integrato di diverse figure mediche che vanno dall'oncologo alla psicologa e le visite, i controlli diagnostici periodici prima e dopo il momento chirurgico, sono organizzati in un percorso che prende in carico le attese e le necessità dei pazienti togliendo ai singoli la fatica di organizzare e intraprendere un percorso di cura.

Silvia aveva tutte le carte in regola per sottoporsi alla chirurgia preventiva, secondo le linee guida per la "Sorveglianza e trattamento delle donne ad alto rischio per carcinoma mammario familiare". I dati del 2008 in esse contenute indicano la strada per scegliere i candidati al test sulla base delle evidenze cliniche della storia familiare. La prima tappa è l'identificazione del rischio genetico (familiare e personale), la comunicazione del risultato (anche quello dal significato incerto o ancora ignoto e/o i vari polimorfismi che non hanno un significato clinico sul fenotipo) e successivamente la presentazione delle possibilità di intervento tra cui la sorveglianza e le misure chirurgiche di riduzione del rischio.

\*\*\*

I numeri del tumore del seno presentati di recente al Sant'Andrea tolgono il fiato. 40.000,00 nuovi casi in tutta Italia, 8.000,00 decessi all'anno. 4.200 il numero dei nuovi casi diagnosticati all'anno nel Lazio, 51.000,00 le donne cui è stata diagnosticata la malattia nella Regione Lazio, che vanta il triste primato di avere un incremento dell'incidenza, ma numeri sovrapponibili al territorio nazionale per mortalità. Lo screening mammografico, la cui validità per le donne giovani non è affatto dimostrata, è esteso su un 60% della popolazione della regione. Il Sud Italia arranca. Con una variabilità dal 70% del Nord al 20% del Sud.

***Intervista al prof. Claudio Amanti,  
Responsabile Chirurgia Senologica, Facoltà Medicina II  
Università La Sapienza di Roma  
e al prof. Augusto Lombardi,  
Chirurgia Senologica, Facoltà Medicina II Università La Sa-  
pienza di Roma***

Scorrendo le Linee Guida del Ministero della Salute si scopre che: *“La mastectomia bilaterale profilattica (in letteratura per mastectomia profilattica s’intende anche l’asportazione della mammella controlaterale per pazienti oncologiche), meglio definibile come “mastectomia di riduzione del rischio” (MaRR), ha sempre avuto un ruolo controverso per molteplici ragioni quali motivazioni psicosociali, l’insufficienza di prove circa la sua reale efficacia e per la ormai raggiunta consapevolezza che la maggior parte delle neoplasie mammarie è oggi curabile con interventi di chirurgia conservativa.”* Nel caso di S. i due senologi si sentono di affermare che *“nelle donne mutate sottoposte a mastectomia si è rilevata una evidente riduzione del rischio riguardo il carcinoma mammario. Soprattutto nei casi di mastectomia bilaterale come quello di questa giovane paziente la riduzione dopo l’intervento è del 90% e addirittura del 95% se abbinata o preceduta dall’ovariectomia.”* Amanti poi conferma che si tratta di un tipo di intervento che *“risolve il problema paura e ansia del futuro che è tipico di tutte le donne mutate”*.

*“La prevenzione, strumento necessario e fondamentale della salute delle donne, non è da considerarsi un metodo per scongiurare il sopraggiungere della malattia”*. Sottolinea questo il Prof. Amanti, un concetto che spesso la cronaca falsifica un po’, sottolineando inoltre cosa significherebbe - in termini di numeri d’ingresso e quindi di capacità delle strutture pubbli-

che - se tutte le donne in età di rischio decidessero di iniziare davvero un percorso di screening. *“Saremmo pronti ad accoglierle tutte?”*. In questo caso i due chirurghi si riferiscono alla prevenzione secondaria ovvero alla diagnosi precoce mirata ad intercettare la patologia in uno stadio iniziale interferendo con la sua storia naturale, non a quella cosiddetta primaria che prevede la rimozione dei fattori di rischio determinanti l'insorgenza della patologia (come è ad esempio il fumo e il rischio di tumore al polmone).

*“La mastectomia cui si è sottoposta Silvia, proseguono i chirurghi, è una mastectomia a tutti gli effetti. La stessa che si farebbe per un seno affetto da patologia tumorali. Non si è proceduto, questa una differenza importante che può riguardare anche alcuni tipi di tumori mammari magari in situ, a linfadenectomia ascellare proprio perché il suo seno era sano, come l'esame istologico dei tessuti asportati ha poi confermato.*

*L'asportazione del seno, in termini rigorosamente meccanici, non è un'operazione semplice. L'organo mammario non ha contorni facilmente circoscrivibili. E' ramificato, arriva al cavo ascellare, non di rado fino all'addome. Questo, e solo questo, spiega perché non sia matematicamente ricondotto allo 0% il rischio che possa svilupparsi la neoplasia, in particolare laddove rimane il capezzolo, che è parte integrante della ghiandola mammaria. La mastectomia eseguita su S. è stata infatti sottocutanea ed è stata quindi preservata la cute e il complesso areola-capezzolo. Intervento ideale per una ricostruzione contestuale con inserimento di presidi protesici, al fine di scongiurare il rischio che i tessuti si ritirino per retrazione cicatriziale. Intervento prescelto proprio partendo dalla constatazione che la paziente non avesse alcuna malattia in atto e perfettamente riuscito con un margine di incertezza per il futuro che è stato ridotto all'infinitamente piccolo. La parabola del rischio è stata radicalmente invertita e siamo ormai*

*allo 0,1% possibilità effettiva di rischio”.*

I controlli ginecologici devono proseguire con cadenza semestrale decidendo più in là, esaudito il desiderio di maternità, cosa fare e cosa scegliere. Amanti e Lombardi sembrano non aver dubbi. Tra le pazienti giovanissime che vedono ogni giorno e le poche come S. portatrici di mutazione ad alto rischio, anche soggette a recidive di difficile trattamento terapeutico, c'è spesso resistenza ad accettare l'opzione della chirurgia radicale. L'incubo di non avere il seno come il lutto della menomazione. Un dato che non può suscitare biasimo. L'idea latente che non ci sia però molto altro da fare.

Per questo un giorno il Prof. Amanti chiede a Silvia di incontrare una giovane ragazza BRCA1. Una storia e una famiglia intera segnata da ripetute ricadute della malattia. Vuole questo incontro il chirurgo per sperare di convincere la giovane paziente a scegliere questa possibilità alternativa. Il metodo più efficace che rimane alla medicina per difendere il suo corpo già ripetutamente aggredito.

## Capitolo IX

### LA CHIRURGIA COME PROFILASSI. L'OSPEDALE SANT'ANDREA

Vengo ricoverata il 10 dicembre 2007. Sono al sesto piano dell'ospedale. Letto 1, reparto di chirurgia plastica. L'unica differenza tra me e le altre donne, che si aggirano sofferenti per i corridoi, è il tempo.

La notte prima dell'intervento pensai a mia madre. A lei nelle sue vestaglie dei ricoveri, con la bustina dei suoi drenaggi. La immaginai in quel corridoio dell'ospedale, accanto a me o forse al posto mio. Mancava quasi un'ora all'intervento. Roma, distante, è solo strade e rumore. Lì il vento. E' una giornata freddissima e l'Ospedale Sant'Andrea è immerso in una geometria silenziosa di campagne. Arriva l'infermiere e mi spiega con precisione cosa indossare per andare in sala operatoria. Mentre prepara la flebo con l'antibiotico, verifica che io non abbia smalto sulle unghie delle mani e dei piedi, mi da un rasoio, mi fa togliere anelli e orecchini, mi lascia sul letto un camice bianco e delle calze elastiche. La sera prima ho firmato il consenso informato. Pagine e pagine per spiegare, ancora meglio, quello che già sapevo. Che intervento sarà, durata e possibili complicazioni.

Entrano in stanza i primi medici di turno. Ognuno ha una parola di incoraggiamento. Io non ho paura, sono tesissima. Sembra non arrivare mai il momento e ho una continua pipì nervosa. Poi entrano due infermieri e uno di loro, che ha in mano la mia cartella, mi dice "andiamo". In quel preciso istante penso che potrei scendere, poggiare a terra i miei piedi,

rientrare in stanza, vestirmi e uscire. Sono sana, non ho niente. Poi sento sciogliersi i muscoli, allentarsi i nervi. Dopo le attese e i tanti anni di dubbi, analisi, valutazioni, ora non c'è più da attendere. Ora aspettano me. Sotto sei piani dalla mia stanza si sta preparando l'equipe che mi opererà. Non ho mai fatto anestesie, faccio mille domande alla dottoressa e agli infermieri che mi portano giù.

Mi giro solo un attimo e faccio un saluto ai miei. Se ne stanno rintanati in un angolo di quel corridoio lunghissimo. Avvolti dai nervi che tirano il viso, mangiano le unghie, fingono tranquillità. Arrivano don Giuseppe e Fernando, due cari amici di famiglia. Don Giuseppe non è un prete qualunque, in quel momento non è nemmeno un prete. E' un uomo che ha conosciuto il sapore della malattia e ha vinto. Se ne sta lì, con il suo tremore delle mani e la lunga tonaca, solo per dirmi questo.

Mi portano giù in ascensore e mi sento scomparire sotto il lenzuolo. Bianca io, bianca la mia divisa da operazione, bianco tutto intorno. Non un colore fintanto che non arrivo nella stanza del risveglio. Fredda. E ancora bianco. Scaffali di medicine e fiale che osservo incuriosita. Mi fanno sorridere le cuffiette animate degli anestesisti che improvvisamente compaiono. Personaggi di Walt Disney e finalmente colore. Sento molto freddo. All'improvviso sento il mio corpo più morbido e calmo. Il tempo di salutare tutto. Si avvicina il medico e mi dice "Ora ci prendiamo un grappino". Voglio chiedergli se quello che mi sta mandando in vena è anestesia. Ma non muovo le labbra, non apro più gli occhi. E' un attimo impercettibile di beatitudine e arriva il buio. Un attimo dopo qualcuno che mi chiama. Una mano sulla testa. Sono passati al massimo cinque minuti, penso. Poi quella voce si fa più chiara e mi dice "E' tutto finito". Nemmeno il tempo di gioire di esser fuori dalla sala operatoria, che mi viene un senso di nausea insopportabile. Avevo in bocca un sapore di petrolio. Amaro, di plastica, mi chiudevava la gola. Dico al medico che sto per vomitare e lui mi fa un'iniezione veloce. Tutto passa subito.

Ora sono piena di tubi e fili, capisco che non posso alzarmi, ma non sento niente e non mi lamento. Non ho dolore. Torno in stanza. Sono le 16.30 del pomeriggio. Intravedo le persone che mi aspettano. Sento qualche voce. Ma di nuovo mi addormento. Mi accorgo che ho la testa reclinata a destra. Ho le spalle strettissime, serrate, chiuse. Le braccia immobili lungo i fianchi. Vedo i drenaggi. E poi inizio a sentirli. Sono sei. Tre da un lato, tre dall'altro. Sul seno e sulla schiena. Va via il sonno, e nonostante il toradol sempre in vena, inizio a sentire le lame di coltello.

La mia testa ha ucciso il dolore. Non lo ricordo più tutto. Solo qualche lontana sensazione. Quando torno in ospedale per i controlli e sento quell'inconfondibile odore allora mi torna in mente una parte di quel dolore. Che era forte al punto da non darmi nemmeno la forza di lamentarmi troppo. Sentivo pietre sul petto. Era un dolore continuo e bruciava. Sotto le bende e nella carne. Appena lucida mi faccio sollevare il lenzuolo. Voglio vedere il mio seno nuovo. La curiosità corre più veloce del terrore. Per un attimo rivedo le cicatrici di mia madre.

E invece vedo due seni. "E' andata bene", mi dico. Gonfi, dritti verso l'alto, immobili. Non contenta chiedo a mio padre di staccare lo specchio del bagno e di mettermelo davanti. Voglio vedere tutto, senza sconti. E non ho vergogna. Sono sola in un deserto, non vedo nessuno. Nemmeno i visi preoccupati delle mie reazioni. Il seno è tondo e ricorda il volume di quello che avevo. Si sta colorando di puntini violacei, il trauma della mastectomia. Tutto normale - mi dicono - e allora penso che devo pazientare, sapendo di esserne del tutto incapace, per vederlo di nuovo roseo, senza macchie ed ematomi.

Quando riesco con lentezza a muovere le braccia, voglio toccarlo. E scopro che è di ghiaccio. Mi atterrisce sentirlo così freddo. Non lo sento. Non sento la mia mano. Mi sembra di avere un reggiseno imbottito. Non arriva caldo, né freddo

quando mi lavo nei giorni seguenti. Il prof. Santanelli mi rassicura, mi dice che migliorerà e non sarà più così gelido. Bisogna aspettare che i tessuti tornino ad essere irrorati, ora che non c'è più la ghiandola mammaria, e scongiurare il rischio della necrosi.

Cammino con passo robotico, il dolore è intermittente. Mi rimetto in piedi e vado per quel corridoio come una che ha un sacco di pietre al collo. Pesa tanto questo seno nuovo. Così colorato e imperturbabile. Ricordo gli esercizi per allungare le braccia, fatti con tanta fatica sulla parete della stanza. Le spalle bloccate e le braccia immobili. La mia spalla sinistra rimasta un po' chiusa e rallentata.

Da allora sono passati più di tre anni. Il seno è cambiato e ci sono stati tanti passaggi. E' rosa. Ha forme simmetriche. Sento il caldo e il freddo, posso portare reggiseni normali e non ho più bisogno di push up e ferretti. La mia schiena è diventata sensibile e un po' addormentata. Se mi passo un dito sopra il seno, lo sento. Lontano come se mi toccassi con addosso un bel maglione. Ma lo sento.

E' bello. Non manca nulla. Si può guardare come si guarda una cosa bella. Vado a fare i miei controlli periodici. La chirurgia plastica lo osserva, lo migliora, lo mantiene. I senologi ogni anno mi fanno fare una risonanza o un'ecografia per osservarlo in profondità. Non ricordo più come fosse quello che è cresciuto con me. Dall'età dello sviluppo a quando sono diventata donna. Ne ho cancellato quasi del tutto l'immagine e non ho impiegato troppo tempo ad abituarci a questo. Nemmeno lo toccavo. Questo invece è mio. Mia la nuova forma.

Il Sant'Andrea per me è il 13 dicembre 2007. La mia seconda nascita. Da allora, tutte in fila, tante cose sono cambiate o forse semplicemente sono tornate al loro posto. Ho cacciato via i fantasmi più ingombranti. Qualcuno di loro ancora oggi viene a visitarmi. Magari quando sto entrando in doccia o quando al mare mi ricordo delle mie cicatrici. Ma anche in quei

momenti, di pensiero e di rifiuto, mi sento meglio. Lontana dal terrore dei miei anni di adolescente o di ragazza. Mi sento libera e ogni controllo medico, ogni visita, non rappresenta più l'incubo di un tempo.

I giorni in ospedale sono stati molto difficili, non solo per il mio intervento, ma per tutte le donne che in quel reparto ho conosciuto. Giovani e con la malattia. Le ricordo tutte. I loro casi, le loro famiglie, i mariti timidi. I figli spauriti. Le figlie. A volte arrabbiate, a volte dolci. La mia compagna di stanza, battagliera e piena di allegria. Tutte si raccontavano. Come avevano scoperto il nodulo e a chi si erano rivolte. Le prime terapie. Con estrema disinvoltura aprivano i bottoni del pigiama, sollevavano le camicie da notte e sotto le bende lasciavano vedere i loro seni.

Ho scoperto che la solidarietà della malattia cancella le vergogne e anche un po' il pudore. La condivisione ha bisogno di non fermarsi alle parole. Deve passare attraverso i corpi, deve toccare le altre storie, prendere la mano dell'altra paziente e lasciarle toccare l'immagine della guarigione e della cura, della battaglia in tutte le sue fasi. Io non ero mai come loro. Dovevo sembrargli fortunata. Perché ero sana, perché non avrei fatto terapie, perché non avevo il cancro. La mia decisione di giocare d'anticipo la trovavano molto saggia, ma spesso notavo sguardi buoni e malinconici che volevano dire "beata te che puoi saperlo prima". Mi sentivo diversa, ma non fortunata come forse apparivo ai loro occhi. Partecipavo a tutto. Facevo gli stessi percorsi. Mi accadevano quasi le stesse cose. Eppure ero sana. Avvolta come da una nebbia. Un misto di solitudine e quasi di vergogna a condividere quello che per loro era già una malattia conclamata. Quasi. Come se fossi malata.

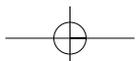
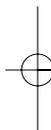
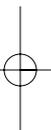
E' questo spazio grigio a rendermi diversa dai sani e dai malati. Una zona di confine. Un filo sottile. Una grandissima solitudine interiore, anche nel luogo sacro della solidarietà. E questa difficoltà di collocarmi in mezzo agli altri resiste anche

oggi. A differenza che in passato mi sento prima sana, poi malata. Una sana fragile. Che va controllata e seguita passo passo. Si sono invertiti i pesi e quello che, raccontato, può sembrare un piccolo spostamento di equilibri, ha invece rivoltato per intero il mio modo di guardare il mondo e di guardare me. Penso che questa sia una stagione nuova tanto per la medicina, quanto per la psicologia. La lettura del genoma, nonostante non abbia risposto a tutte le promesse e le attese - almeno non ora - ha aperto nuovi fronti di conoscenza. Non è più l'infinito fuori di noi, ma quello dentro. La conoscenza precoce di malattie o addirittura di predisposizioni a malattie, come è il caso del BRCA1 e del BRCA2, cambia in profondità la vita. Modella i pensieri e le emozioni, entra nei progetti e nel futuro. E' una prova esistenziale difficile, soprattutto perché ancora oggetto di polemiche o di giudizi. O forse di pregiudizi. Vorrei che una storia come la mia non servisse a prescrivere l'approccio chirurgico preventivo come unica soluzione possibile di fronte alla scoperta di una predisposizione al cancro come quella del BRCA2. Non sarebbe onesto sul piano intellettuale. Una scelta che può sembrare aggressiva, ma che è stata fatta e seguita con assoluta prudenza da parte mia e dei medici. Il confine oltre il quale non spingersi era evidente a tutti. L'ovaio non ancora. La fertilità. La maternità potenziale.

Penso che questa scelta sia stata la più giusta per me, ma spero che in futuro ci siano strumenti meno aggressivi che la ricerca e l'ingegneria genetica possano mettere a disposizione di persone come me.

Quando il fine ultimo è la salute credo che l'unica azione davvero immorale sia prescrivere divieti universali sulla base di convincimenti assolutamente personali. Dentro il giusto ci sono mille diversi modi di intendere il bene. Per se stessi. Questa storia alla fine mi insegna quello che respiravo in casa fin da quando ero molto piccola. Mi veniva ripetuto che solo la conoscenza poteva salvare. Salvare, mi sono chiesta mille

volte, da cosa? Forse riscattare le origini umili da cui venivo. Forse imparare a dare valore alle cose. Forse nella storia del BRCA2 significava conoscere la propria identità genetica per capire tutto quello che ci era accaduto negli anni. Come difenderci. L'aritmetica del dna non è la nostra vera identità, ma il nostro esercizio di riflessione sulla mappa dei cromosomi lo è. Un modo nuovo di costruire lo spirito, forse affidandolo persino alla scienza. Non esiste probabilmente antidoto più efficace alla paura che non sia raccontare una storia, senza risparmiare dettagli. Ed è quello che ho fatto. Perché vorrei che la fatica che ho provato a trovare la strada giusta fosse risparmiata ad altre. Quando si tratta di malattie rare si rischia di sprofondare nel silenzio e nella disinformazione. Vorrei che non fosse l'ostinazione la sola strada per guarire. La medicina, ahimè, non è mai pienamente democratica. Raccontare una storia serve, io penso. Intanto a me. A tirare fuori la velocità di un così grande cambiamento e a qualcun'altro che vede una giovane donna e un po' di vanità, e non può immaginare quanto sia stato lungo il viaggio.



## Capitolo X

### LA CURA CHE NON CURA

Vorrei poter dire che questa parola appartiene solo alla medicina, agli specialisti e agli aggiornamenti della genetica. Ma non sarei onesta, non per quanto riguarda la mia storia. Soprattutto perché non può esserci rigorosamente una cura per una non malattia. La mutazione genetica è una mutazione patologica con effetto clinico, ma è pur sempre una predisposizione. Per questo stesso motivo, ogni qual volta io mi sia definita paziente, sono stata corretta. E' qui che risiede la contraddizione principale e difficile da sciogliere sia per la medicina che per la psicologia.

Sarebbe forse più corretto dire che per una predisposizione la cura è impropriamente la prevenzione cosiddetta secondaria (intercettare la patologia in uno stadio iniziale) e che questa può articolarsi sotto vari protocolli. Si può rischiare di equiparare questa prevenzione a quella della popolazione generale, di assottigliare le differenze anche rispetto alle attese e alla tipologia di controlli previsti dal sistema sanitario nazionale. Di equiparare una categoria di persone "diverse" a tutte le altre. Equipararle nelle metodiche di screening e nei costi. Alcuni ospedali si sono organizzati riservando corsie preferenziali alle persone mutate, dando indicazioni sulle modalità con cui fare prevenzione. L'unica cura possibile. Una cura che non potrà prevenire la malattia nel senso ortodosso del termine. Potrà abbattere la probabilità che essa insorga, con la chirurgia profilattica o con farmaci, potrà vederla nell'eventuale insorgere, in una fase iniziale, con la diagnostica.

D'altro canto far passare l'idea che la mia scelta di operazione sia la migliore o la più efficace può scatenare un allarmismo e un'urgenza che non deve esserci quando una malattia è soltanto potenziale.

La cura vera e propria, intesa come correzione della mutazione genetica, non c'è. Sarà semmai un affare per l'ingegneria genetica e una possibilità utile nella diagnosi pre-impianto di un embrione. Tutto questo quando nessuno farà più confusione tra una scelta d'amore per un figlio e l'orrore dell'eugenetica. Quando ci sarà pietà per quanti, senza demeriti o ragioni, nascono, per solo accidente di natura, in una condizione di svantaggio rispetto agli altri. Quando tutti ricorderanno che in mille modi l'uomo altera il corso della natura e lo fa ogni volta in cui si adopera per proteggere e salvare la vita di chi, più debole, patisce una immeritata condizione di inferiorità. Lo fa qualsiasi genitore durante tutto il corso della vita con i propri figli.

Oggi in Italia è possibile analizzare i cromosomi del feto, e quindi rinvenire determinate mutazioni genetiche, come quelle BRCA1 o BRCA2, già dalla 10°-13° settimana di gestazione attraverso l'analisi dei villi coriali, ma non è ammessa alcuna selezione a partire dall'informativa sul corredo genetico. Rimangono i criteri previsti dalla legge sull'interruzione di gravidanza, in questo caso al limite della sua applicabilità (fino a tre mesi di gestazione) e non è riconosciuta la fattispecie di aborto terapeutico. Rimane infine la coscienza di una donna che decide di diventare madre, consapevole di trasmettere questo rischio. La legge 40 sulla fecondazione assistita vieta di poter fecondare in vitro più di tre embrioni e di poter scegliere quelli che non hanno mutazioni patologiche. Un limite invalicabile quindi per chi, in Italia, volesse diventare madre con la certezza di non trasmettere la mutazione.

Dopo essermi operata per la mastectomia i miei controlli proseguono. Ogni anno circa devo sottopormi a una risonanza

magnetica o a un'ecografia mammaria per esaminare la posizione delle protesi, eventuali infiammazioni e residui di ghiandola mammaria nel mio caso ridotti allo 0,1%, quasi assenti. Il rischio per me non è zero assoluto, ma è sceso al di sotto della soglia delle donne normali. Ogni sei mesi una ecografia transvaginale e marcatori tumorali ovarici. Intorno ai 40 anni, quando il rischio di tumore ovarico sarà più alto, si vedrà il da farsi. Se non mi fossi operata i controlli al seno sarebbero dovuti diventare più frequenti, ecografie ogni quattro o sei mesi, mammografia forse (esame anche abbastanza controverso per le donne con la mutazione) e risonanza magnetica annuale, mantenendo intatto un rischio molto alto, oscillante tra il 60 all'80% lungo l'arco della vita. Nel mio caso con buona probabilità una matematica ancor più schiacciante data dalla storia familiare e nel caso specifico da quella materna.

La cura non è singola né solo privata. Deve passare attraverso un approccio sanitario sistematico e capillare verso i numeri indubbiamente piccoli di queste "sindromi rare". E' fondamentale una mappatura delle famiglie con queste indicazioni di rischio, quindi una presa in carico dei soggetti campione da candidare al test con relativo counseling, cui far seguire poi l'indicazione delle alternative possibili. Vorrei che la salute e quindi la cura fosse sempre di più un valore condiviso, nella sostanza e nelle procedure, da tutta la collettività e quindi dalle istituzioni competenti che la governano. Quindi l'informazione, non solo quella mediatica d'assalto, ma quella ben fatta. Penso in particolare ai soggetti maschi portatori della sindrome, ancor più delle donne, privi di indicazioni chiare anche per limiti di statistiche rilevanti e di una ricerca ancora in pieno sviluppo. Il pane della scienza.

C'è un aspetto problematico nella cura delle donne mutate, che è legato alla temporalità e che rimanda all'approccio psico-emotivo verso la prevenzione. In una persona normale, colpita all'improvviso dalla malattia, può essere più semplice recupe-

rare nella fase della cura la normalità della vita. Pensieri e abitudini di prima. La cura è funzionale a recuperare i canoni della normalità interrotta, del passato. Nelle persone mutate la cura deve più costruire che non ricostruire. Il passato per loro è comunque sempre stato permeato dalla consapevolezza della malattia. E tutto sommato proprio perché la cura non sarà mai una vera cura, se non nel momento in cui la malattia dovesse essere proclamata, è l'attesa a rappresentare la vera condizione patologica della loro vita. Il rimedio a questo male dell'anima e dei geni non può darlo in modo autosufficiente la medicina. L'integrazione delle discipline diventa un elemento preliminare fondamentale. Il portatore della sindrome rischia di essere più bravo come paziente, nell'economia della malattia, che non come persona sana. Un paradosso.

L'incurabilità di una non malattia non è l'esatto contrario del vivere bene da sani. Il *confine* è la geografia di queste vite. Memoria e presente. Frammenti di tempo e difficoltà di progetto. Desiderio e rassegnazione mal dosati, quasi mai in equilibrio. Il punto fondamentale è capire dove sia mai stata la normalità quando conosci la tua anatomia genetica, e come fai a inventarla quando il pensiero della malattia ha contagiato ogni momento. Ci si riesce? E ci si deve riuscire? Ci deve essere un modo di rimanere su quel confine che non impedisca di vivere e che impedisca di ammalarsi prima del tempo. E' in questa fase di decisione che la formula della cura è solo personale. Non so dosare o raccontare gli ingredienti. La ragione e la memoria non si sono mai separate completamente né mai confuse. La cura è il percorso che dura una vita intera.

E non lo puoi interrompere mai, nemmeno quando, come ho fatto io, togli via il seno con un gesto meccanico. I fantasmi possono rimanere. A ricordare che non è tutta fisica e medicina. C'è un trauma che va oltre il corpo, anche se passa attraverso di esso. La cura sarà anche quella che trasformerà definitivamente la figlia e la bambina di allora in una donna e il passato

ingombrante in foto e ritratti , addolciti dal tempo. Una nostalgia normale, in bianco e nero. Quella che conservano tutti, con gelosia, in un cassetto, prezioso e un po' nascosto. Un passato che non sta appeso sulle pareti o disteso sui letti, che non scorrazza in giardino o dentro la fontana di quando eri bambina. Un passato che è realmente finito e che non riempie più gli occhi al mattino.

***Intervista al Prof. Paolo Marchetti  
Responsabile Oncologia Ospedale Sant'Andrea di Roma***

Quando incontro il prof. Marchetti per l'intervista è dicembre. Il rumore del vento, quel lamento che attraversa i corridoi dei reparti, le porte e le scale, è lo stesso. Identico a quando ero ricoverata. L'ospedale è in mezzo al silenzio ed è battuto dall'inverno. Quella voce gelida mi riporta indietro nel tempo e mentre aspetto il professore, davanti allo studio dell'ottavo piano, cancello le domande e l'ordine dell'intervista. La memoria mi assale e metto in fila tutti quei giorni. Uno dopo l'altro. Mi ricordo ora che le persone che venivano a trovarmi erano fredde, rossi i loro nasi, le mani durissime. Tutti, davanti agli ascensori, questa mattina si guardano stupiti del rumore fortissimo del vento che filtra e passa ovunque. Io li tranquillizzo con l'aria di chi ha familiarità con quel luogo. Una giovane famiglia che aspetta di portare a visita il papà lo copre e lo ripara da quella civile tempesta. E' proprio il vento che bussa alle finestre della stanza, che muove la serranda in piena notte. E' lui, state tranquilli, lo riconosco.

Chiedo al prof. Marchetti cosa pensa della chirurgia preventiva, forse per cercare di avere un suo assenso alla mia scelta di operarmi da sana.

Lui dice che ad oggi è l'arma più importante che abbiamo nella prevenzione del tumore della mammella e che è nel contempo la più grande sconfitta dell'oncologia. *“Se per curare una persona – aggiunge Marchetti - arriviamo al punto di asportare integralmente un organo sano o che presumiamo si ammalerà, dobbiamo prendere atto che le nostre capacità di intervento sono limitate e brutali. Mentre nell'ambito del cancro della mammella diagnosticato ci stiamo muovendo nel massimo ri-*

*spetto della paziente cercando di essere molto meno aggressivi che in passato, sia per tecniche chirurgiche che per terapie (radioterapia intraoperatoria ad esempio), dobbiamo riconoscere che c'è una sorta di dicotomia schizofrenica per cui nella paziente a rischio l'unica proposta reale che facciamo è proprio la mastectomia radicale”.*

Sono al corrente che oltre all'approccio chirurgico ci sono varie ipotesi in esame su terapie farmacologiche e che il Prof. Marchetti ha lavorato molto su questi studi e ricerche, ma dalle prime osservazioni capisco che ci muoviamo su un terreno che non è preso in considerazione in modo significativo dalle donne nella mia condizione. *“Abbiamo una serie di studi – prosegue Marchetti - sia con il tamoxifene che con gli inibitori dell'aromatasi. Ne ha coordinato uno internazionale sulle pazienti in post-menopausa e i numeri ci dicono che c'è una possibilità di ridurre di oltre il 50% l'incidenza del tumore della mammella attraverso l'utilizzo di questi farmaci. “C'è un grande timore – aggiunge Marchetti - su queste sperimentazioni farmacologiche, perché in ogni caso l'adesione di donne sane a questi progetti di cura protratta è molto più complessa psicologicamente che non l'intervento profilattico che si consuma in un'unica volta. Anche l'arco temporale della cosiddetta chemioprevenzione non è definito perché lo studio americano NSABP1 è stato fatto su pazienti non con mutazione, ma ad alto rischio, ed è stato interrotto precocemente perché il vantaggio del campione che assumeva tamoxifen era tale che non è sembrato eticamente corretto portare avanti l'altro campione. Questo ci ha impedito per sempre di sapere se il tamoxifen sposta di qualche anno la diagnosi, se – per così dire - può controllare la malattia rendendola clinicamente come sopita per poi vedere numeri alti più avanti negli anni. Quindi sicuramente la chirurgia rimane la modalità con cui abbattiamo maggiormente il rischio del 93-94-95%, dipende dal residuo di tessuto mammario.*

*Il fatto che possiamo offrire solo questo alle nostre donne mi sembra un po' poco".*

Mi domando e domando al professore se sarei stata una candidata possibile per la chemioprevenzione.

*"Il problema, sostiene il professore, è che gli organi regolatori in Europa (EMEA, AIFA), non hanno approvato questa indicazione. Insieme all'NSABP1 ci sono stati altri due studi, uno coordinato dal prof. Veronesi sulle donne isterectomizzate e un altro studio del Royal Marsden di Londra che era stato condotto in un gruppo di donne con caratteristiche di rischio analoghe a quello dello studio americano. Questi due studi non hanno dimostrato vantaggio. Negli Stati Uniti è un'opzione terapeutica percorribile, molto meno in Europa dove la strategia consigliata è la mastectomia bilaterale".*

Marchetti tiene molto a precisare che spesso nella comunicazione verso l'esterno i medici tendono a dare della prevenzione un'immagine esagerata e spesso ingannevole. Dice infatti che è importante prestare molta attenzione alla correttezza dell'informazione che si fornisce alle donne: la chirurgia preventiva non è un'alternativa equivalente alla sorveglianza. Infatti mentre il rapporto tra la mastectomia preventiva e riduzione della mortalità per tumore è stato verificato, non abbiamo sufficienti dati per affermare che esista un analogo rapporto tra un programma intensificato di sorveglianza e la morte. Un tumore piccolo, anche se diagnosticato precocemente, non ci fornisce informazioni sulla sua aggressività e sulla sopravvivenza della donna. L'anticipo diagnostico non è certo che abbia un vantaggio sul controllo della malattia. Può aiutare, ma non da alcuna garanzia scientifica. Le due opzioni quindi non sono uguali nella validità terapeutica nel controllo della malattia.

*"Dopo un'operazione preventiva la donna mutata deve comunque continuare un percorso di controlli periodici. La visita semestrale, prosegue Marchetti, è un aspetto importante anche per conoscere e approfondire lo stato della paziente. La pa-*

*ziente deve effettuare controlli ecografici (semestrali), mammografia e risonanza della regione mammaria (almeno 1 volta l'anno). Controlli semestrali o annuali vanno eseguiti anche per le ovaie. Va tenuto conto che la mutazione BRCA2 aumenta i rischi anche per altre neoplasie: pancreas, tiroide e stomaco per i quali bisogna adottare le stesse precauzioni di controllo periodico”.*

Si sente spesso dire che i tumori di origine eredo-familiare sono tra i più aggressivi. Ma Marchetti non è d'accordo.

*“Qualche anno fa - aggiunge - è stata pubblicata una ricerca su una mutazione cosiddetta founder (cioè una mutazione fondante e ancestrale). Diagnosticata su una paziente molto giovane, è stata pubblicata sul database mondiale delle mutazioni BRCA1 e BRCA2 e da lì si è risaliti a una parente di questa donna in Canada (una cugina) e una ad Aviano. Tutte le tre donne erano originarie di un piccolo paese in provincia di Catanzaro. La famiglia - è stato calcolato - era di 500/600 anni fa. Cosa ci dice questa storia? Che in quel paese si può analizzare velocemente la mutazione (senza analizzare tutto il gene) dato che è presente endemicamente e soprattutto che le donne mutate non muoiono velocemente. Si tratta di famiglie anche longeve. In alcuni casi l'aggressività biologica è associata alla mutazione, ma non sempre è così”.*

Sul tema delicato della selezione embrionale pre-impianto, il prof. Marchetti si richiama all'etica ed alle linee guida internazionali secondo le quali l'eugenetica, quindi la possibilità di selezione di un corredo genetico migliore di un altro, è rifiutata. Il timore maggiore è che questa china possa aprire i confini a una serie di altre considerazioni eticamente ingiustificabili. Non tutti i figli ereditano la mutazione e non tutti quelli che ce l'hanno sviluppano la malattia. Soprattutto per il BRCA2 la media di rischio è del 60%. (80% BRCA1). Il calcolo del rischio va sempre poi fatto sul singolo soggetto e sulla singola storia familiare.

Alla fine dell'intervista torniamo alle riflessioni generali sul problema delle predisposizioni genetiche. *“Sono condizioni predisponenti - ribadisce Marchetti - ma non patologie. La malattia clinica è data dalla comparsa del cancro. Tra l'alterazione genetica e il cancro c'è una latenza che può durare anche anni e i due soggetti, presi in queste due fasi, sono molto diversi. Pensiamo ai soggetti che hanno deficit genetici nel controllo dell'omeostasi. Quelle persone rischiano l'infarto, ma non hanno un infarto in atto.*

*Una paziente mutata ha indicazioni cliniche diverse da una donna normale, ma il suo rischio, per dirla più chiaramente, è più basso di quello di un fumatore che fuma 2 pacchetti di sigarette al giorno e rischia il cancro al polmone”.*

Il cancro ha la particolarità di portarsi dietro una mistica di significati e di valori culturali. Il prof. Marchetti mi parla allora di un questionario presentato a 250 pazienti in cui l'80% ha riconosciuto la spiritualità come un problema di rilievo nel corso della malattia. *“E' interessante anche capire - aggiunge - come incidano le diverse religioni e culture e filosofie rispetto alla malattia oncologica. Lo studio sarà esportato a livello internazionale con colleghi di Gerusalemme e di Teheran”.*

## Capitolo XI

### IL PERCORSO DELLA CONOSCENZA

I medici che ho incontrato lungo il mio percorso hanno sempre risposto a tutte le mie domande. Le informazioni che avevo acquisito su internet, casi diffusi in Grecia o nell'Europa dell'Est, erano ben documentati. Ho avuto la fortuna di incontrare eccellenti medici e persone disponibili a parlarmi, a rispondermi. Vorrei sottolineare quanto sia oneroso affrontare insieme alla malattia il peso della conoscenza e quanto sia un percorso raffinato e difficile da comprendere nel caso della genetica. Il motore ormai sempre più determinante nell'eziologia di alcune neoplasie, dal seno al colon, e il criterio sempre più centrale dei protocolli terapeutici. Ma il dna non è l'unica causa e qualsiasi teoria troppo semplificata rischia di portare fuori strada.

Il counseling che accompagna tutta l'indagine genetica, dal test all'esito finale, è di assoluta importanza per il paziente che vi si sottopone. Si tratta di un paziente che forse più degli altri deve maturare un alto grado di conoscenza e quindi di consapevolezza. Si rimane a vita con la mutazione genetica e soprattutto con la conoscenza di averla. Da ultimo i rimedi che la medicina mette a disposizione, ciascuno con i propri benefici e i propri effetti collaterali, sono tutto sommato sovrapponibili. Non esiste un protocollo consigliato o prescrivibile. La differenza è la scelta personale.

La fase della consulenza preparatoria al test avviene in varie modalità. Si inizia con un colloquio con il genetista, per poi esaminare una serie di moduli e schede dettagliate di spie-

gazioni. Si arriva al consenso informato che è passaggio essenziale per procedere con l'analisi, per poi avere il supporto della psicologa che affianca il paziente in qualsiasi strada dovesse scegliere. Alla fine il prelievo di sangue o di saliva. Mi raccontò un giorno la d.ssa Savarese dell'IFO di Roma che, molte donne, dal progetto sui tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, stanche dei ripetuti controlli periodici e del peso enorme di sapersi con quella predisposizione, hanno la tentazione di andare via. Alcune ritornano, altre rimangono con ritmo incostante, altre rifiutano tutto e non tornano più. A volte le madri spingono le figlie ai controlli, altre volte come per proteggerle da una conoscenza dolorosa le tengono lontane e fuori da quel circolo di conoscenze e procedure mediche.

I test, anche in Italia, sono ormai piuttosto diffusi nei policlinici universitari e nei poli oncologici. Sono test costosi per la ricerca, di cui si assumono l'onere economico i singoli centri e, a rigore di diritto, in aperta sfida alla proprietà intellettuale rivendicata dalla Myriad Genetics che vuole il controllo e quindi il guadagno dai test sulle mutazioni BRCA1 e BRCA2 che ha brevettato, al pari di un prodotto commerciale come altri. Ma si può brevettare la natura umana?

Il mercato negli Stati Uniti, pur con tutte le sue degenerazioni, è comunque molto avanti, così come la chirurgia profilattica è considerata una "terapia" (il termine è improprio) abbastanza normale, in casi analoghi al mio, anche tra le giovanissime. Solo ora si registra un rallentamento per le degenerazioni di un macabro business sulle predisposizioni al cancro.

In Italia, le pazienti che entrano in questi progetti di consulenza genetica, aldilà del test, hanno o dovrebbero avere corsie preferenziali per sottoporsi ai controlli semestrali al seno e all'ovaio. Pagano il ticket come tutti anche se non rientrano nella popolazione normale. Per quante si sottopongono all'operazione, il riconoscimento dell'esenzione e dell'invalidità INPS non è affatto scontato, anzi. Per me è tutt'ora una continua sfida.

Qualche tempo fa vidi in tv, in seconda serata, una trasmissione che raccontava la storia di una donna portatrice di mutazione BRCA1 che a Milano si era sottoposta a una mastectomia bilaterale profilattica. La conduttrice era ammirata, quasi sgomenta. Lei, una giovane donna, era commossa, ferma nelle sue convinzioni e profondamente convinta della scelta che aveva fatto. Doveva sottoporsi ancora ad un altro piccolo intervento di chirurgia plastica per ragioni solo estetiche, ma era serena e pronta a motivare mille volte ancora la sua decisione. Perplesso nei suoi confronti era il Prof. Veronesi, intervenuto come specialista sul caso. Ribadiva che i controlli sono efficaci e permettono di intervenire in tempo, che di cancro al seno si guarisce con interventi e terapie oggi sempre meno invasive. Tutto vero e tutto giusto. La ragazza rispondeva quasi con pudore nella rivendicazione di una scelta che vedeva critico non un opinionista o un medico qualunque.

Mi sono chiesta cosa avrei risposto io a quelle osservazioni.

Avrei detto che i controlli sono uno strumento efficace, ma che non sono autentica prevenzione. Quando vedi il tumore per quanto piccolo, esso c'è già. Che nell'intervallo di tempo non ci sono garanzie. Che di cancro si continua a morire nonostante le terapie all'avanguardia e i confortanti numeri delle guarigioni. E soprattutto che la teoria dell'auspicio, per quanto supportato da numeri e grafici, quindi l'eventuale quadrantectomia, quindi il linfonodo sentinella, quindi le chemio o le radio "personalizzate" non risolvono il dramma dell'attesa. Ognuna di queste prospettive non migliora la qualità della vita pre-malattia e non guarisce dalla consapevolezza del problema. Funzionano unicamente quando la donna mutata ha già scelto che non le costerà troppo attendere e rimandare. Di sostenere un futuro normale in un calendario serrato.

Mi domando ammirata quanto coraggio e quanto equilibrio abbiano dentro le donne che decidono di non togliersi il seno di fronte a quel segno genetico. Il coraggio di guardarlo

e conviverci, allattare i figli e aspettare con una dose di speranza. Soprattutto aspettare.

A molte un approccio come il mio può sembrare nudo e crudo positivismo della conoscenza. Distillato di razionalità. Ma a guardar meglio c'è sempre una storia che può spiegare. E quello che sembra tutta ragione o tutto fatalismo e velleitaria speranza non è semplicemente ciò che sembra. Non lo è mai. Non lo è soprattutto per chi scopre di avere un'eredità e un probabile futuro. "Non" è la parola chiave di queste storie. *Non* come *non ancora*. Come quasi. Come quello che non si vede e non si dice. Non come metafora del silenzio. Come chiusura. Come assenza e dipartita. Come differenza estrema dalla normalità, eppure contenuta in essa. *Non* come *non sono*, non del tutto, non per sempre. *Non*, quello che tutti non sanno, io lo conosco benissimo e lo chiamo per nome. Questa è la differenza tra me e la gente normale. E quando conosci, non puoi non essere responsabile. Per se stessi e per il resto dalla famiglia che potrà essere condizionato e coinvolto da quella scoperta genetica.

Accade che qualcuno non vuole ascoltarti, che non tollera che tu lo abbia obbligato a ricordare e a vedere, accade di ritrovare affetti perduti che sono grati per questa informazione. Parenti che finalmente si affrancano dall'angoscia con in mano un test negativo. La responsabilità che chiede la genetica è personale e plurale. Un compito che a volte sembra insopportabile, una difficoltà di comunicazione che costringe a sforzi quasi didattici proprio mentre non si vorrebbe parlare con nessuno. La mappa di un viaggio che richiede una forza granitica proprio mentre ti ricorda quanto sei e sarai sempre più fragile.

***Intervista con lo staff dell'Ambulatorio sui tumori eredo-familiari del Polo Oncologico IFO, Istituti Fisioterapici Italiani***

***D.ssa Antonella Savarese, oncologa. Dirigente medico I livello oncologia medica A, Responsabile struttura semplice operativa per studio tumori ginecologici (anche mammella);  
D.ssa Anita Caruso, psicologa. Responsabile struttura semplice attività formazione e prevenzione in psicooncologia;  
D.ssa Cristina Vigna, psicologa. Staff D.ssa Caruso, assistente***

*“Il counseling è la prima importante fase che prepara il paziente al test genetico. E' lì che inizia a formarsi una decisione e lì è iniziato il percorso di S. Quando a poco più di venti anni inizia la sorveglianza all'IFO, entrando in quello che allora era un progetto sperimentale e che oggi è un ambulatorio che vive grazie allo straordinario sforzo degli specialisti che vi lavorano dividendosi con i loro reparti di appartenenza”.*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“L'ambulatorio prevede due distinte attività. La prima è il counseling genetico. In questa prima fase la paziente descrive e racconta la propria storia familiare, le viene spiegato quali sono le finalità del counseling ed i criteri di selezione seguiti per individuare il rischio, firma il consenso informato e viene raccolto l'albero genealogico. Fin dal primo momento lo psicologo affianca il medico durante la visita per una presa in carico globale del consultante.*

*La seconda attività prevista dall'ambulatorio è la sorveglianza vera e propria che riguarda quelle persone che, a prescindere dalla decisione di sottoporsi al test, già dall'anamnesi e dallo studio dell'albero genealogico, risultano essere dei soggetti a rischio. La sorveglianza si articola in una serie di*

*esami periodici organizzati dall'ambulatorio e attinenti alle patologie oncologiche della mammella e dell'ovaio. Obiettivo dell'ambulatorio è riservare a queste pazienti una corsia preferenziale per la prenotazione degli esami diagnostici, la possibilità di eseguirli tutti in un'unica seduta e in generale alleggerire il più possibile dalle incombenze burocratiche e organizzative il già stressante momento dei controlli. E' compito del medico che effettua la sorveglianza effettuare anche la consegna dell'esito del test genetico e la proposta di misure per la riduzione del rischio. Ad ogni incontro è sempre presente la figura dello psicologo. (In Istituto c'è anche un ambulatorio della gastroenterologia per il counseling genetico dei tumori ereditari del colon)".*

Sono arrivata all'IFO dalle mie navigazioni su internet e da una visita specialistica fatta per un semplice fibroadenoma con il prof. Psaila. Mi sembra importante sapere come arrivino le pazienti all'IFO per capire quanta e quale cultura medica e consapevolezza ci sia di questo problema.

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*"Questa è proprio la prima domanda della scheda iniziale che viene sottoposta al paziente al primo incontro: come arriva a noi e perché. Più della metà viene dall'interno dell'Istituto (c'è da ricordare la collaborazione con la Divisione di Chirurgia del seno che rappresenta parte attiva dell'attività dell'ambulatorio). Un'altra buona parte viene indirizzata da medici esterni (anche medici di base). Una quota minore viene in Istituto attraverso ricerche su internet. Ad oggi l'ambulatorio ha 815 accessi/pazienti per un totale di 650 famiglie.*

*Tra questi alcuni possono anche fare la sorveglianza ovvero i controlli periodici senza sottoporsi al test. Rispetto al 2002, quando è cominciata l'attività dell'ambulatorio, è sempre meno il numero di donne che fa questa scelta. All'inizio*

*quasi la metà si fermava all'albero genealogico (anche per un problema di invio al counseling spesso impreciso anche da parte dei medici), ora non più del 5% decide di non fare il test e di fare la sorveglianza. Si arriva al counseling sempre più informati e motivati”.*

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“C'è uno studio sulle persone che hanno abbandonato il percorso di counseling e sulle ragioni per cui hanno fatto questa scelta”. (Caruso A, Vigna C, Maggi G, Sega FM, Cognetti F, Savarese A. *The withdrawal from oncogenetic counseling and testing for hereditary and familial breast and ovarian cancer. A descriptive study of an Italian sample.* Journal of Experimental & Clinical Cancer Research 2008; 27:75-82.)*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“Solo qualche giorno fa una donna ha deciso, dopo 3 anni di allontanamento, di proseguire la raccolta del suo albero genealogico”.*

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“Una piccolissima percentuale di consulanti decide di non ritirare il referto (viene richiesto anche nel consenso informato se vogliono o meno conoscere il proprio risultato), magari lo farà più in là. Il momento più critico, per abbandonare il percorso di counseling genetico, rimane soprattutto quello che segue all'albero genealogico, quando la paura del paziente si traduce in un rischio scritto, nero su bianco. Uno dei motivi di abbandono è proprio determinato dalla sensazione di non sentirsi in grado di reggere l'impatto emotivo di una possibile notizia negativa”.*

D.SSA ANITA CARUSO

*“Ci sono studi in letteratura che documentano proprio*

*tutte le diverse reazioni di fronte al rischio e alla sorveglianza: chi non vuole fare il test, chi lo fa e ritira il referto dopo un anno, chi non lo ritira mai e lo fa solo per il progresso della scienza (dato alla letteratura).*

*I diversi atteggiamenti individuali di fronte alle opzioni di sottoporsi o non sottoporsi al test genetico danno l'idea anche di come i tempi della consapevolezza non siano standardizzabili e non dipendano solo dall'informazione. La consapevolezza è la capacità dell'individuo di rapportarsi allo stato attuale delle cose; è un processo dinamico che può cambiare nel tempo e non è automatico che coincida con l'informazione. Questo è un discorso che riguarda tutta la comunicazione in ambito oncologico. L'oncologia è una delle aree della medicina fortemente connotata emotivamente e la relazione medico-paziente è una relazione particolarmente stressante. Del resto è ampiamente documentato in letteratura che una buona e adeguata relazione medico-paziente facilita l'adattamento di quest'ultimo alla realtà favorendo la compliance a tutto l'iter clinico. Ma per il medico che si prende cura del paziente oncologico un'adeguata capacità di comunicare non è una dote innata ma una abilità che può e deve essere acquisita attraverso una specifica formazione psicologica. Tale formazione deve prevedere anche l'elaborazione dei vissuti emotivi legati all'attività assistenziale, prevenendo e alleviando così il burnout dei medici stessi.*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“La reazione non è mai di rifiuto a priori (nonostante il retroterra culturale che caratterizza il nostro Paese), anche se non appena spiegato che non si tratta di un intervento estetico, ma ricostruttivo, l'atteggiamento delle donne si fa più prudente. L'intervento ha ovviamente il vantaggio se non di azzerare il rischio, almeno di ridurlo all'1- 2% e di interrompere la routine serrata dei controlli. Non sono tante comunque le*

*persone che alla fine scelgono la mastectomia profilattica”.*

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“Le persone più naïf (ovvero, le consultanti meno informate rispetto al counseling genetico), sono quelle che rimangono più sorprese di fronte alla chirurgia preventiva”.*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“Un intervento molto poco accettato è l’ovariectomia profilattica. Opzione che possiamo offrire a donne che hanno esaurito le aspettative di gravidanza o a donne che sono in avvio di menopausa (intorno ai 45 anni) o che sono entrate in una fascia di alto rischio. Anche da un punto di vista chirurgico non è un’operazione invasiva, ma non è accettata per diverse ragioni. Per gli effetti della menopausa, perché il tumore ovarico è comunque meno frequente o è comunque vissuto come raro quindi è sentito come “non emergenza” a differenza del tumore al seno. Il vantaggio protettivo dell’ovariectomia è quasi totale per il tumore ovarico e ha almeno un vantaggio protettivo sul seno di almeno del 50%”.*

In ombra tra le alternative presentate rimane quella della chemioprevenzione.

D.SSA ANITA CARUSO

*“Le donne la rifiutano soprattutto per l’accostamento immediato alla chemioterapia e agli effetti collaterali che comporta, In ogni caso la chemioprevenzione viene meno proposta dagli stessi medici”.*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“Il termine deve essere spiegato perché può essere fuorviante. Chemio sta per prodotto farmacologico. Molto difficile fare studi e chiuderli in tempi brevi con numeri significativi*

*per valutare l'efficacia della chemioprevenzione su pazienti mutate. Ottime evidenze ci sono state in passato su donne a rischio, anche se non c'era un campione separato per le sole mutate. Si sta portando avanti uno studio internazionale solo per le mutate e la casistica da raccogliere è molto impegnativa. L'IEO (Istituto Europeo Oncologico) a Milano sta portando avanti una sperimentazione sulle donne in pre-menopausa con precursori vitaminici. Lo studio è complicato dal fatto che queste donne sono in età fertile e i farmaci assunti possono essere dannosi per il feto, e si rende pertanto necessaria una contraccezione. Nella maggior parte degli studi comunque i farmaci della chemioprevenzione sono ad attività antiestrogenica.*

*Non sappiamo per quanto tempo debbano essere assunti per una protezione durevole, ad oggi sono stati assunti mutuando il ciclo di cinque anni che segue una qualsiasi donna operata di cancro che assume tamoxifene. In quel periodo c'è copertura, ma sul futuro non ci sono ancora dati significativi ed è forse proprio quest'assenza di riferimenti certi che porta le donne a respingere quest'opzione. Preferiscono allora la chirurgia, più radicale ma più sicura”.*

Sul rapporto tra tumori ereditari e tumori più “cattivi” anche la d.ssa Savarese mi conferma che non c'è una relazione causale matematica. Tutt'altro.

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“I dati delle letteratura internazionale dimostrano che i tumori di soggetti con mutazione BRCA1 sono in una discreta percentuale di casi, i cosiddetti tripli negativi (ovvero tumori che non esprimono recettori ormonali, né l'oncogene erbB2/neu legato alla proliferazione e differenziazione cellulare). La cellula tumorale diventa molto “diversa” da quella originaria che l'ha generata. Non è una regola fissa, ma si*

*tratta di tumori che non traggono lo stesso beneficio di altri dalla chemioterapia attuale e sono in generale più difficili da trattare”.*

Chiedo di tracciare un profilo della donna mutata che ha optato per la mastectomia preventiva.

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“Premettendo che non sono molte le donne che sono ricorse all’intervento, abbiamo riscontrato un generale miglioramento della qualità della loro vita. L’unica lamentela c’è stata da parte di una paziente che ha avuto però diverse complicanze ed ha dovuto sottoporsi a diversi interventi correttivi. L’intervento riesce a ridurre i controlli serrati e l’ansia che li accompagna e le pazienti vengono in ambulatorio una volta l’anno. La paura viene meglio gestita e affrontata”.*

D.SSA ANITA CARUSO

*“E’ importante ribadire che non esiste una scelta valida in assoluto. Esiste la scelta migliore, per quella paziente, in quel determinato momento della sua vita. Si deve sempre tener conto, questo è lo scopo principale del lavoro dello psicologo, delle caratteristiche di ogni persona, dello status socio-culturale, dei progetti di vita in previsione. Tutto questo diventa preliminare per poter valutare l’impatto delle informazioni mediche sulla paziente e la possibilità di una scelta consapevole – rispetto ai termini medici del problema - e adatta a quella paziente. Tornando al tema della paura delle pazienti mutate che si misurano con il rischio, possiamo riscontrare un parallelismo interessante con il percorso di follow up affrontato dai pazienti oncologici. I controlli rappresentano un momento di grande stress per il timore di una ripresa della malattia. Sul tema del rischio è importante ricordare il prezioso contributo di Marcello Tamburini “Malati di rischio”,*

*1999, responsabile del servizio di psicologia dell'Istituto Nazionale Tumori di Milano, ora scomparso”.*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“ Il rischio è spesso vissuto come una situazione di limbo ineffabile”.*

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“I primi incontri sono per così dire “di emergenza”, i consultanti si confrontano in un arco breve di tempo con molte informazioni, ma è soprattutto successivamente, durante il percorso di sorveglianza, che viene richiesto maggior supporto psicologico per elaborare e integrare nella propria vita il percorso fatto, con tutte le emozioni e nuove cognizioni che questo ha comportato e che continua a comportare. La mastectomia è molto meglio accettata dalle persone ammalate che da quelle sane”.*

Chiedo se dare una diagnosi di cancro e una risposta positiva al test sia molto diverso.

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“La parola cancro ce l'hanno in testa anche i soggetti mutati. Mentre per gli ammalati però si cerca di rendere ben presente l'importanza del problema e incoraggiare l'accettazione di un trattamento, senza il quale la malattia avrà un percorso autonomo dalla volontà del paziente, nel caso delle mutate si sta molto attenti a non esasperare il messaggio che si deve dare. Non c'è una malattia in atto, ma un rischio alto valutato nell'arco di tutta una vita .E la malattia potrebbe non arrivare mai! Il messaggio da dare non è semplice; ed inoltre anche le persone con test negativo, provenendo da famiglie comunque esposte ad una elevata incidenza di cancro, dovranno sottoporsi a frequenti controlli diagnostici”.*

Un aspetto che mi piacerebbe approfondire, soprattutto nel contesto socio-culturale italiano, è quello del rapporto tra le giovani pazienti mutate e i propri compagni.

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“Le donne scelgono tutto da sole e spesso tengono tutto per sé, per molto tempo”.*

D.SSA CRISTINA VIGNA

*“Lo abbiamo chiesto a chi abbandonava il percorso di counseling. Tra i motivi per cui alcune consultanti non tornano, non c’entra la relazione con il proprio compagno. Anzi gli uomini sono di solito di supporto nella scelta del test che di solito si fa per tutelare la salute dei propri figli. Un tema importante che spesso tocca la vita intima di queste donne è il senso di colpa per aver trasmesso o per poter trasmettere la mutazione genetica. Bisogna prendere coscienza del fatto che la mutazione è generazionale e non individuale e soprattutto che attiene alla casualità della natura e a nessuna volontà personale, quindi a nessuna colpa”.*

D.SSA ANITA CARUSO

*“Il senso di colpa è spesso associato anche alle problematiche legate al percorso di consulenza genetica. La grande conquista è prendere coscienza che per tutti esiste uno spazio di incertezza imponderabile che non è spiegabile, né riconducibile alle proprie scelte”.*

Passo infine al presente e al futuro dell’ambulatorio di sorveglianza dell’IFO. Dalla ricerca alla clinica.

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*“Il gruppo che costituisce l’ambulatorio collabora con strutture di rilievo come l’Istituto Superiore Sanità al fine so-*

*prattutto di migliorare la performance radiologica, ad esempio con l'introduzione della risonanza magnetica mammaria come esame standard per le donne mutate. Collabora con altri gruppi italiani, con i quali si è costituito un network attualmente finanziato da Alleanza Contro il Cancro, ed internazionali per la implementazione di un database mondiale di mutazioni e di varianti patologiche e molecolari dei tumori a mutazione BRCA. Con il sostegno della Lega Italiana Tumori stiamo attivamente collaborando, insieme ad altri centri del territorio nazionale, alla valutazione dell'impatto psicologico e del grado di soddisfazione dei programmi di sorveglianza su donne che ricevono un esito di mutazione BRCA ½ (sia che scelgano la sorveglianza clinico-radiologica, sia che scelgano la chirurgia profilattica). Stiamo inoltre coordinando uno studio, a cui partecipano altri 11 Centri Italiani afferenti alla Commissione Nazionale della Società Italiana di Psiconcologia sugli aspetti psicologici del counseling genetico. Tale studio ha lo scopo di validare nuovi strumenti di valutazione psicologica da inserire nell'ambito del counseling. Nato nel 2002 come progetto di ricerca, con il coordinamento del prof. Francesco Cognetti, può oggi vantare una buona organizzazione e un'attività di professionisti altamente specializzati e dedicati a questo settore. Come spesso accade però molti di coloro che sono impegnati in questa attività hanno contratti di collaborazione. Un obiettivo sarà quello di vedersi formalmente riconosciuto un assetto definitivo”.*

D.SSA ANITA CARUSO

*“Il progetto è ormai uno stato di fatto e la sua storia può essere in qualche misura metafora della storia della consulenza genetica in oncologia: dalla ricerca alla clinica. Così dal progetto del 2002 siamo arrivati ad un ambulatorio che fa capo all'Oncologia Medica A. Le difficoltà sono state e sono tutt'ora tante. A tutt'oggi il Sistema Sanitario Nazionale non*

*rimborsa quasi mai l'effettuazione del test genetico e le analisi vengono ancora effettuate con fondi personali che ogni centro deve reperire autonomamente".*

D.SSA ANTONELLA SAVARESE

*"Un auspicio e un messaggio per le Istituzioni può essere quello di pensare di riconoscere una sorta di "status di rischio genetico" attualmente non riconosciuto per questi soggetti che devono affrontare spese mediche maggiori di altri individui "sani" e che allo stato attuale non hanno diritto né ad esenzioni, né a riduzioni sui ticket dovuti. Si tratta di persone che sotto prescrizione medica devono sottoporsi a controlli frequenti e vivono la contraddizione di non aver alcun riconoscimento di questa condizione. Tra i compiti che assolve la sorveglianza c'è anche quello di offrire un percorso protetto, ritagliato sulle loro necessità, al quale affidarsi. Dare riconoscimento a questi casi andrebbe proprio in questa direzione. Si tratta inoltre di una popolazione selezionatissima, quindi di costi complessivi forse tutt'altro che esorbitanti. Con il passato governo, il network italiano dei gruppi che si occupano di counseling genetico e sorveglianza, attraverso il coordinamento dell'Istituto Superiore di Sanità (dr.ssa Franca Podo) ha fatto il tentativo di rappresentare al Ministro della Salute, sotto forma di lettera, la opportunità di sollevare dal ticket le donne che si dovevano sottoporre ad accertamenti non convenzionali, come la risonanza magnetica mammaria. Non abbiamo ottenuto risposta, forse per il carattere innovativo che si poteva attribuire all'indagine. Tuttavia l'impiego della RM è spesso essenziale nel corso del programma di sorveglianza e certamente riproporremo la questione in futuro. Il programma di sorveglianza offre un sistema di protezione e le pazienti così iniziano ad affidarsi. L'azione congiunta del medico e dello psicologo offre la possibilità di fare la scelta più giusta per sé. Alle Istituzioni si può chiedere lo sforzo di investire nel*

*ricoscimento di questo status genetico speciale, quello di chi vive nel rischio”.*

***Intervista dr.ssa Siranoush Manoukian, Responsabile Unità di Genetica Medica - Dipartimento Medicina Predittiva e per la Prevenzione, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori Milano***

*“La possibilità di sviluppare un tumore può essere rappresentata come una scala, al termine della quale si arriva alla malattia. Una donna portatrice di una predisposizione genetica legata ai geni BRCA è una persona che si trova già, dalla nascita, a metà di quella scala, ed ha quindi meno gradini da salire per arrivare alla malattia rispetto ad una donna della popolazione generale. E' pur vero che questa donna potrebbe anche non arrivare in cima alla scala e non sviluppare mai la malattia, così come ci sono donne che non sono geneticamente predisposte (la maggioranza) e pur nascendo all'inizio della scala, nel corso della loro vita salgono tutti i gradini e sviluppano quindi il tumore”.*

Questa è l'immagine che la dr.ssa Manoukian usa spesso in consulenza. Quando spiega, prepara e informa i pazienti sulla possibilità di essere predisposti, sul significato del test e sulle misure preventive di cui la medicina oggi dispone.

*“Il tumore della mammella – prosegue la dottoressa – è uno dei tumori più frequenti nella popolazione occidentale. Una minoranza di tutti i casi di questo tumore (meno del 10%) ha una base ereditaria, è cioè riconducibile ad un difetto genetico (mutazione) che viene trasmesso nelle famiglie di generazione in generazione. Tali mutazioni conferiscono un rischio sensibilmente aumentato rispetto a quello della popolazione generale di sviluppare la malattia: ciò impone un'attenzione particolare in ambito preventivo. E' noto che mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 sono responsabili di una parte dei casi di carcinoma ereditario della mammella e degli annessi*

*(tube/ovaie), mentre la restante quota dei casi sarebbe legata alla presenza di mutazioni in geni diversi, in gran parte ancora sconosciuti.*

*E' importante comunque tener presente che ciò che si eredita non è la malattia ma la predisposizione, cioè un rischio superiorerispetto alla popolazione generale di sviluppare un tumore. In altre parole, una donna predisposta non necessariamente svilupperà un tumore nell'arco della sua vita".*

Manoukian spiega come si riconosce una predisposizione genetica.

*"Dall'esame della storia familiare, cioè dalla ricostruzione dell'albero genealogico, considerando il numero di parenti affetti, l'età di insorgenza del tumore al seno in termini di età giovanile, la bilateralità e l'eventuale presenza di tumori correlati, in questo caso il tumore degli annessi (tube/ovaie). Avere un caso o due di tumore al seno in famiglia non significa essere predisposte, nella maggioranza dei casi infatti i tumori insorgono per motivi diversi dalla predisposizione. Non è nemmeno detto che - pur appartenendo ad una famiglia a rischio - una donna debba essere necessariamente a rischio in quanto anche nei casi ereditari, si ha una possibilità del 50% di trasmissione della predisposizione genetica ai figli indipendentemente dal numero di gravidanze e dal fatto che i figli siano maschi o femmine. Infatti anche gli uomini possono ereditare tale predisposizione, ma le probabilità di sviluppare la malattia sono molto più basse rispetto a quelle di una donna. È importante che tutto ciò entri nella quotidiana pratica clinica, a partire dalla medicina di famiglia, in modo che le donne a rischio possano ricevere tutto il supporto necessario, e allo stesso modo le altre donne possano essere rassicurate".*

La dottoressa Manoukian prosegue. *"La consulenza genetica è volta a determinare uno specifico rischio oncologico anche attraverso l'eventuale offerta dell'analisi genetica. Sulla base dell'entità del rischio, viene indicato alla donna un ap-*

*proprio programma di sorveglianza clinico-strumentale volto alla diagnosi precoce delle neoplasie attese, e vengono discusse le possibili opzioni di riduzione del rischio. La consulenza mira quindi ad identificare i soggetti ad alto rischio genetico e a fornire, sulla base del rischio stimato, le indicazioni disponibili per la gestione e riduzione di tale rischio. Le donne a rischio genetico aumentato costituiscono infatti, nell'ambito della popolazione, una categoria "specificata" che richiede una appropriata e "specificata" gestione medica che non può essere assimilata a quanto fornito alla popolazione generale in termini di prevenzione, sorveglianza e terapia".*

Continua Manoukian spiegando quale è il percorso che ha davanti una donna mutata.

*"Tempi e tipologia dei controlli variano in base all'età della paziente. Per quanto riguarda la sorveglianza senologica, attualmente viene proposta l'esecuzione non solo della visita senologica e della mammografia ma anche dell'ecografia mammaria e soprattutto della risonanza magnetica. Indicazioni internazionali, infatti, individuano nella risonanza magnetica mammaria lo strumento più efficace, soprattutto per le donne giovani, per individuare eventuali neoplasie mammarie. Per quanto concerne invece il rischio di neoplasia annessiale (tube ed ovaie), l'esecuzione di visita ginecologica, ecografia transvaginale e dosaggio del marcatore CA125, seppur semestralmente, non è in grado di garantire la possibilità di diagnosi precoce.*

*Alle donne deve essere sempre fatto presente che, per quanto concerne la neoplasia mammaria, la sorveglianza non evita la malattia, ma eventualmente rende possibile la diagnosi precoce per quanto riguarda la neoplasia mammaria. Va inoltre considerato che non sempre una diagnosi precoce di neoplasia mammaria consente di evitare la chemioterapia, in particolare per quanto riguarda i tumori mammari insorti nelle donne portatrici di mutazioni nel gene BRCA1.*

*Attualmente sussistono ancora una serie di incertezze sull'efficacia e sull'impatto psicologico delle varie misure preventive farmacologiche o chirurgiche.*

*La chemoprevenzione, cioè l'uso di farmaci in grado di prevenire l'insorgenza del tumore, è oggetto di intenso studio. Ad oggi, tuttavia, non disponiamo ancora di un farmaco di provata efficacia assoluta in tal senso.*

*Per quanto riguarda invece le misure preventive chirurgiche, le opzioni possibili sono la mastectomia profilattica e l'annessiectomia profilattica (asportazione chirurgica delle ovaie e delle tube). Entrambe le opzioni costituiscono interventi in grado di ridurre in modo importante il rischio ma non di azzerarlo completamente.*

*La mastectomia profilattica è sicuramente un'opzione efficace e gli studi attualmente disponibili indicano che la riduzione del rischio di tumore mammario nel tessuto residuo sia superiore al 95% dopo mastectomia totale bilaterale.*

*Un'attenzione particolare merita la valutazione dell'opzione chirurgica per la riduzione del rischio di tumore ovarico e tubarico, considerato che non sono attualmente disponibili sicure metodiche di sorveglianza per la diagnosi precoce di tali neoplasie. Inoltre l'annessiectomia (asportazione chirurgica delle ovaie e delle tube), oltre a ridurre il rischio di neoplasie annessiali, conferirebbe anche una riduzione del rischio di neoplasia mammaria soprattutto quando eseguita precocemente”.*

E poi pensando al mio caso e alle decisioni dell'operazione Manoukian parla ancora della “prevenzione chirurgica”.

*“La chirurgia profilattica, cioè l'asportazione dell'organo a rischio di malattia, rappresenta un'opzione possibile e che deve essere attentamente considerata e discussa, garantendo alla donna l'accesso a tutte le informazioni attualmente disponibili e in un ambito di multidisciplinarietà.*

*Per entrambe le opzioni chirurgiche è necessaria un'at-*

*tenta valutazione in termini di costi/benefici individuali, sia in termini clinici che psicologici. La scelta che una donna mutata opera tra le diverse possibilità è strettamente correlata a sé: alla propria percezione del rischio, al proprio vissuto personale e familiare e alla propria filosofia di vita. Per questo è essenziale che sia la donna, informata, a decidere”.*

Si assiste a un'offerta sempre più pressante di test genetici, disponibili anche su internet. Manoukian spiega quali caratteristiche deve avere un centro che si occupa di genetica oncologica per poter dare una risposta efficace ai bisogni delle donne.

*“La probabilità di ottenere un'informazione clinicamente utile quando si richiede un test genetico dipende sia dalla capacità di interpretare le alterazioni osservate nella sequenza del DNA che dalla capacità stessa di osservarle.*

*Alla luce di queste considerazioni, poiché le analisi genetiche pongono problemi di ordine interpretativo, clinico, sociale, psicologico, etico e legale, riguardanti sia i pazienti affetti che i loro familiari, è molto importante che tali analisi vengano offerte solo nel contesto di strutture dotate di laboratori di provata esperienza e soprattutto nell'ambito di una consulenza genetica in grado di interpretare i dati clinici personali e i risultati dei test genetici alla luce delle attuali conoscenze così come dei numerosi problemi ancora aperti.*

*I Centri di riferimento per la consulenza genetica oncologica dovrebbero essere configurati come servizi in cui collaborano genetisti medici, biologi molecolari, senologi, ginecologi, chirurghi plastici, oncologi, anatomopatologi, psicologi che, mediante una continua interazione delle diverse competenze specialistiche, siano in grado di assicurare una adeguata integrazione nella pratica clinica delle nuove conoscenze scientifiche via via disponibili e una vera “presa in carico” di queste donne.*

*La mancanza di una comunicazione integrata diretta al*

*paziente, favorisce infatti il rischio di sottovalutare l'effettiva realtà ma anche di creare timori ingiustificati, perché una suddivisione delle pertinenze specialistiche non consente il recupero di un'auspicabile visione "unitaria" dell'individuo e quindi delle problematiche relative alla qualità di vita degli individui predisposti.*

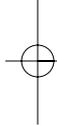
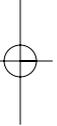
*Attualmente, sebbene siano stati compiuti considerevoli progressi nella conoscenza dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio e la gestione clinica delle donne ad aumentato rischio genetico sia entrata nella pratica oncologica, restano ancora molti interrogativi cui la ricerca deve rispondere al fine di garantire una strategia preventiva sempre più "a misura". Se da un lato la consulenza genetica è strumento primario e necessario per l'identificazione delle donne ad alto rischio di tumori ereditari e la conseguente definizione di strategie preventive personalizzate, dall'altro costituisce anche l'indispensabile premessa allo svolgimento dell'attività di ricerca clinica, mirata allo studio delle caratteristiche delle predisposizioni ereditarie ai tumori della mammella e dell'ovaio. In particolare le ricerche mirano a definire stime di rischio di malattia personalizzate, identificazione dei fattori di rischio/protettivi, caratteristiche biologiche delle neoplasie ereditarie, studio di possibili agenti chemopreventivi, risposta ai diversi farmaci chemioterapici in caso di malattia, impatto psicologico e sociale dei test genetici predittivi".*

L'intervista si conclude con il tema del bisogno. Cosa chiedono le donne in consulenza per stare meglio.

*"Le persone, conclude Manoukian, hanno bisogno di ricevere informazioni chiare ed univoche da parte dei medici coinvolti e di sentirsi accolte e rispettate qualsiasi scelta decidano di compiere.*

*La peculiarità della genetica, rispetto alle altre branche della medicina, risiede nel fatto che per definizione essa considera tutta la sua famiglia e non il singolo individuo. Per que-*

*sto motivo ogni progresso della ricerca deve essere calato in una pratica clinica che non può e non deve dimenticare che ogni donna predisposta porta con se stessa la storia della propria famiglia. Fare in modo che queste storie non abbiano un futuro già scritto è l'obiettivo cui mira la Genetica Medica".*



## Capitolo XII

### COME POSSO PARLARTI

Li ricordo tutti. I primi appuntamenti e i colloqui. Le loro stanze. Caotiche, spesso disadorne. Scrivanie sommerse di storie. Le loro agendine fitte, gli ambulatori affollati. Chissà quanti, mi chiedevo, sono entrati qui. Sotto quali cappotti, magari pensando ai figli lasciati a casa. Con le buste di plastica scelte tra le più grandi e le più carine per contenere gli esami radiologici e i referti. Quanti si sono alzati la mattina presto per venire alla visita. Quanti si saranno sentiti come me tutte le volte, piccolissimi e con una stretta alla gola che blocca le parole e le domande. Fino al punto di sentirsi un po' stupidi, o un po' bambini. Nei corridoi degli ospedali mi fermavo a guardare le persone rincorrere i camici bianchi con una tenerezza e un abbandono che ogni volta mi colpiva. Tutti appesi alla corsa di quel medico per strappare una rassicurazione o una goccia di fiducia. Per le scale, in ascensore. La paura di avere in mano un referto, di non saper capire. La ricerca della verità e insieme l'appiglio di una speranza. Una qualsiasi, anche inutile o incredibile.

Sono stata fortunata, credo, nella mia disavventura. Aiutata dalle condizioni culturali e sociali in cui sono cresciuta che mi hanno dato gli strumenti per studiare, per interpretare quello che leggevo e soprattutto la spinta a cercare. Quando ho iniziato la mia personale sfida al rischio del cancro le informazioni sulle mutazioni genetiche erano davvero scarse, molto meno presenti di ora sui media tradizionali. Se non avessi avuto questa dotazione di partenza molto probabilmente non ce l'avrei fatta, se

non tanto tempo dopo. Questa ossessione per la ricerca, dovuta anche al mio carattere e alle esperienze vissute in casa, mi ha permesso di tradurre quello che mi stava accadendo, se pur non in termini rigorosamente medici, e di capire. Sono riuscita così a fare le domande giuste, a cogliere il senso delle risposte, a superare le emozioni per cercare di costruire un dialogo buono e quasi paritario con i medici che incontravo.

Ho avuto una seconda fortuna. Quella di incontrare medici che, pur nei loro diversi temperamenti, non hanno mai mancato di sensibilità e di premura. E anche questa, purtroppo, non è una regola. Spesso, anche solo per mancanza di tempo e risorse o per istintiva sopravvivenza nel dolore, i medici curano parlando solo ai corpi e alle malattie. Spesso non vedono le persone e le loro reazioni. Nemmeno l'aiuto che chiedono. Che magari è anche quello di accettare che non si guarirà. Le persone, anche le più semplici, hanno spesso una consapevolezza e una lucidità maggiore di quanto si penserebbe. Bisogna solo saperla vedere. Tutti, non solo gli intellettuali, sanno morire.

Il medico nel momento del bisogno ha in mano tutta la tua vita e ogni scambio, verbale o emotivo, è in suo potere. E' difficile riportarlo su un modello paritario. Chiedere, farsi spiegare, approfondire. Si prova quasi vergogna, si ha timore di disturbare o peggio ancora di sentirsi ridicoli. E' il paziente per primo a chiudersi e a censurarsi. A tornare a casa in un mare di domande. Da affogare. E poi quasi mai stupide.

Ne ho discusso più di una volta con il professore Ziparo e ho avuto l'onore di parlarne a studenti di medicina del V anno. Io sono una privilegiata, ma un medico non può non pensare a tutti quei pazienti che spesso non trovano le parole e non conoscono le domande.

Una mattina, mentre ero in attesa di una visita, ho sentito un signore anziano chiedere angosciato a una signora del CUP, con un referto in mano, che cosa significasse carcinoma. Quella signora incalzata gli rispose con una parola "cancro,

ma non glielo ha spiegato il medico?” Non ho avuto la forza d’animo di guardarlo in viso. Io non so se il medico non glielo avesse spiegato bene, ma non credo. Penso che quel signore non volesse capire. Penso fosse alla ricerca disperata di una bugia per non vedere. Disperato al punto da chiederla a chiunque fosse in giro in quell’ospedale. Quell’episodio, che non ho più dimenticato, racconta di quanto sia difficile capire e subito dopo accettare. Reggere l’impatto.

Ho visto con i miei occhi le difficoltà in cui sono costretti a lavorare negli ospedali pubblici i medici. Ma chi porta quel camice ogni giorno tocca tutte le domande esistenziali più profonde. Un medico guarda in faccia la tua paura del dolore, le tue domande sulla morte, il senso della malattia e il coraggio o la buona sorte della guarigione. Non c’è categoria dell’esistenza umana che non gli appartenga. E i corpi da salvare sono in mezzo a tutto questo. Non c’è modo di dividere o togliere o trascurare nulla se davvero quelle persone vanno salvate tutte intere.

Ho incontrato anche medici che hanno banalizzato il mio problema, che teorizzavano quanto fossimo tutti in qualche misura destinati. Persino, qualcuno di loro, mi ha dissuaso dal fare il test. Non discuto la valutazione di chi si senta pronto o meno, anzi la considero necessaria e preliminare, ma ho trovato poco credibili tutti quelli che hanno provato a convincermi che la mia famiglia non avesse niente di strano.

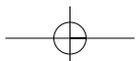
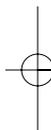
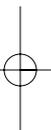
Non ho una visione esclusivamente romantica dell’ispirazione che porta a scegliere la professione medica. Non vale per tutti, almeno. Chi lo fa con il pensiero costante dell’aiuto al prossimo, chi per amore di quel tipo di studio e di ricerca. Penso si possa essere ottimi medici anche senza spinte mistiche di altruismo o di solidarietà. Ma per curare bene non si può parlare al paziente guardando solo al suo corpo. Senza curarsi di lui o di lei, del suo equilibrio psichico o emotivo, della sua consapevolezza. Questo permette a chi arriva davanti a quella scrivania di non sentirsi solo uno spettatore immobile della

malattia, di non spegnere la testa di fronte al camice bianco, di tirar fuori di sé la forza straordinaria che è necessaria. A volte basta fermarsi a capire che non tutto quello che si dice è chiaro a chi lo ascolta. A volte serve capire che c'è bisogno di un supporto psicologico. O di una spiegazione in più, con altre parole. Di una metafora esplicativa, di un'immagine. Di un esempio. Una storia simile. Perché posso dire di aver sperimentato sulla mia pelle che uscire da una visita avendo capito bene e in profondità i termini del problema corrisponde ad attivare già, dentro di sé, fosse pure passando attraverso una grande prova di sofferenza, il motore di un cambiamento necessario. Alla fine curare è come combattere, estromettere l'intruso, difendersi. Nella mia strana condizione di "forse ammalata un giorno" non ho mai accettato l'idea di adattarmi, semmai di rivoluzionare tutto per andare oltre, come se già ci fosse stata.

L'alleanza tra medico e paziente è qualcosa di più di un rapporto fiduciario. Impegna quasi sempre i sentimenti e le emozioni. Eppure deve contenere quella che i giornalisti chiamano la regola della "giusta distanza". Il medico non può mettersi al posto del paziente e deve rispettare la scelta individuale, eppure non deve andare mai così tanto lontano da diventare imperturbabile e da non poter capire e sentire cosa accade dall'altra parte della scrivania.

Ogni volta che ho incontrato un medico, anche quando ero poco più di un'adolescente facevo così. Portavo un bigliettino in tasca o in borsa con l'elenco numerato delle domande che volevo fare. Avevo paura che presa dall'emozione o dall'ansia potessi dimenticare gli interrogativi che avevo in testa. Con un pretesto tiravo fuori quel quadernetto verde acqua con i miei appunti o sbirciavo dalla borsa mentre il medico era impegnato in altro. E una ad una le tiravo fuori. Dopo ogni visita scrivevo tutto, appena tornata a casa. Mi serviva per placare i momenti di ansia e per approfondire di nuovo quelle risposte. Ho scoperto, mentre vivevo tutto questo, che lo studio della genetica

mi appassionava. E che non era poi così lontano dalle speculazioni filosofiche. La necessità di sapere e di capire era diventata quasi una passione per quel mondo composto di minuscoli pezzetti di vita. E imparare mi faceva sentire meno immobile e impotente. Così anche la voglia di raccontare questa storia non è diversa da quella motivazione che mi portava a fare domande e a cercare un dialogo sereno con i medici che ho incontrato. Capisco che la mia è una storia strana, molto particolare. Che i numeri delle donne come me sono ridotti. Ma penso che nella malattia, che porta un uomo e una donna a stretto contatto con la medicina, con gli ospedali, con le cure, sia importante non perdere di vista che anche nella debolezza si deve rimanere integri. Intatti e blindati. La ricerca della normalità è il primo antidoto all'abbattimento e, anche quando ci mettiamo nudi nelle mani di colui che ci curerà, dobbiamo tenere gli occhi aperti. Perché su quella strada ci camminiamo noi.



## Capitolo XIII

### ATTRAVERSO LO SPECCHIO

Succede di solito quando entro in un negozio di intimo. Cerco reggiseni che non abbiano ferretti, né eccessi di imbottiture. Le commesse entrano in camerino per passarmi il prossimo modello e le vedo incuriosite dal mio seno. Lungo il costato vedono delle cicatrici. Sottili e chiare, ma ci sono. Pensano di solito a un incidente stradale e a una mastoplastica additiva. Non uniscono le due cose. Vedono un bel seno, che qualche movimento tradisce non naturale, e pensano che io sia ricorsa ad un intervento di chirurgia plastica. Quanto vorrei dire a tutte che avevo una quarta prima di tutta questa odissea. Ma non importa. Lascio che lo pensino e quasi ne sono divertita. Penso che il prof. Santanelli abbia fatto un miracolo, che mi abbia permesso di sentirmi come ero prima, pur con tutte le differenze del caso e che se la chirurgia plastica fosse rimasta quella che era ai tempi di mia madre, non avrei potuto scegliere quello che ho scelto.

Sono diventata molto attenta al mio seno. Inflexibile su quelle che a me sembrano imperfezioni. Le osservo scrupolosamente in bagno prima della doccia. Pronta a scatenare domande al prossimo controllo. Questo gioco di vanità, anche quando mi agita o mi scontenta, serve a non pensare al momento prima della ricostruzione. A quello che è avvenuto con la mastectomia. Non so se sia diverso per una donna operata di cancro, che in quell'intervento forse riesce a vedere almeno la liberazione dalla malattia. In tutte le pazienti però occuparsi del nuovo seno, del decorso della ricostruzione, diventa una

prima parte di terapia e un primo passo di guarigione. Si pensa già al dopo, alla propria nuova immagine e quindi alla vita davanti. E' un modo per sentirsi già oltre la malattia e buttarla alle spalle. La speranza diventa contagiosa anche per le persone accanto. Le pazienti scoprono una parte del corpo, così delicata e centrale per la propria femminilità, cambiata e diversa. Tutti sono obbligati a registrare il cambiamento.

E' tutto più complicato nella dimensione della singolarità e in quella a due. Da sola all'inizio fai fatica a riconoscere l'acqua bollente da quella gelida. Senti il seno freddo e i tessuti sembrano senza nervi. Appiccicati. Pesano. Poi con il tempo le cose migliorano e sembra di avere indosso un leggerissimo reggiseno di cotone. A volte, specie se vestita, mi dimentico. Altre è complicato e faticoso. Altre ancora si rimane coperte. Un bel reggiseno in alcune circostanze è tutto. Le reazioni degli uomini ci preoccupano. Come sarà la nuova vita a due? L'intimità? Penso che il più delle volte siano le donne a farsi tutte queste legittime domande. I mariti che vedo iniziano con l'essere molto spaventati. Appena vedono la propria donna rifiorire dall'operazione tornano ad essere distesi, comprensibilmente alleggeriti. Fidanzati e figli reagiscono in diretta osmosi con la paziente. L'importante è che tutto torni come prima, si ripetono. Come prima non torna niente. Qualcosa cambia irrimediabilmente nell'animo e nel corpo di chi patisce quella malattia. Magari sarà anche meglio di prima, ma non uguale. E a chi sta intorno spetta il difficile compito di governare il cambiamento. Non è affatto semplice. Fare finta di niente può irritare, esaltare la differenza può diventare un macigno. Aiuta molto ritornare alle attività di ogni giorno, anche quelle minime e consuete, banali. Aiuta pensare che si può riconquistare una vita ancora più ricca di emozioni e di piacere di quella che si aveva prima, forse appiattita, forse troppo consueta.

L'esperienza della malattia obbliga a fare un salto.

Il dialogo a due difficilmente potrà prescindere da quella

frattura traumatica, inattesa e a sorpresa. Si torna alla curiosità di bambini che devono iniziare a pensare al futuro, programmarlo, vederlo in lontananza con un capitale di esperienza che arricchisce e colpisce nello stesso tempo.

Per me il percorso è stato un po' diverso. Non si è trattato di riprogrammarlo. Ma di pensarlo per la prima volta. Rimane una domanda, una più di tutte le altre, che impari con il tempo a non farti più, perché scopri che infruttuosa e irragionevole è la ricerca di risposta. La domanda del primo giorno e dell'ultimo è "perché proprio a me?". Caso, destino o architetture provvidenziali del fato, nessuna fede o filosofia risponderà del tutto. Un vuoto di senso deve rimanere. Il limite come significato e come frustrazione, come slancio al superamento. Come desiderio.

Poi, mentre ti abitui alla tua nuova immagine e ti sembra tutto naturale, arriva quella mattina che nello specchio di un autogrill, in una sosta durante le vacanze, ti pieghi a lavarti le mani e vedi riflesso un piccolo buchino, una fossetta tra la pelle e le pieghe della protesi sottomuscolo che compare con i movimenti del braccio. Nessuno lo vede, la mia amica se ne accorge se le indico con precisione quel punto, mentre muovo con forza il braccio. Non appena lo vedo mi sembra subito qualcosa cui rimediare e la testa mi va al prossimo controllo. Non vedo l'ora di incontrare il professore, andare in ambulatorio, tempestare di domande il dr. Renzi e chiedergli cosa succederà, cosa posso fare. Al momento della visita accade quasi sempre che mi sembra tutto tornare perfetto e ho paura di sembrare una vanitosa paranoica che non riesce a capire che quella parte del proprio corpo è cambiata e non potrà tornare ad essere come un seno naturale. Ora c'è un segno concreto in uno specchio a ricordarlo e a tentare di ricomporlo. Ma era più difficile prima, quando l'anomalia era invisibile, era dentro e racchiusa.

Accade così che quando mi guardo allo specchio non vedo solo quello che c'è. Ricordo quello che non c'è più. Il passaggio e tutti gli eventi. Anche gli anni più lontani e le storie di fa-

miglia. Una donna BRCA1 o BRCA2 scopre che l'immagine e l'estetica e tutti i dettagli riflessi in quello specchio, che per chiunque sarebbero trascurabili vanità, per lei sono anche memoria e quasi ossessione. E' in questa forma di conoscenza complessa e difficile da comprendere con la sola ragione che si gioca la difficile partita del futuro. Per accettare un'alterazione così radicale del proprio corpo, in uno dei punti più centrali della seduzione femminile, bisogna essere allenati ad avere un'idea della bellezza, come anche della maternità, che non sia radicata e risolta nella "naturalità" di queste due declinazioni del sé. Un salto che una donna che viene da famiglie già ferite sa fare.

Mi accorgevo, parlando con alcune donne, che l'inserimento delle protesi, la ricostruzione plastica era spesso vissuta come un'invasione fastidiosa, come qualcosa di brutto in sé. Spesso le pazienti non volevano alcun intervento correttivo sulla mammella controlaterale, nonostante i consigli dei chirurghi plastici, per rendere il seno omogeneo e simmetrico dopo l'operazione sulla mammella colpita dal cancro. Non so quanto fosse per il timore di un rapporto- che non c'è - tra silicone e recidiva della malattia - o piuttosto per la considerazione che l'intervento plastico, rappresentando una variazione dell'aspetto naturale, fosse comunque da evitare se non quando strettamente necessario. Ad avere questa idea non erano solo donne adulte o anziane, ma anche giovani ragazze. Questa equazione tra bellezza dell'identità femminile e natura non è solo legata all'anagrafica e a differenze generazionali. Entrano dentro - ritengo - fattori culturali e familiari, tradizioni e individualità.

Non ho dubbi nel ritenere che il mio seno naturale fosse più bello e non avesse bisogno di alcun ritocco. Chiarito questo, però, devo dire di non aver vissuto alcun trauma psicologico nel vedermi con un seno finto o con tutto quello che la chirurgia plastica ha fatto su di me per perfezionare il risultato

e per correggere le problematiche conseguenti a un intervento così demolitivo e complesso. Il trauma è stato legato alla scoperta della mutazione genetica e alla privazione del seno, non al seno ricostruito in sé. Non credo che si possa essere belle e pienamente se stesse solo lasciando inalterato ciò che la natura ha disposto per noi. Non lo credo in questo caso specifico, in cui la chirurgia ricostruttiva rappresenta una benedizione, non lo credo vero in assoluto mai.

Allo stesso modo vivo nel mio immaginario il senso della maternità. Non associo una relazione diretta e necessaria tra la gravidanza e un figlio. Mi sono immaginata mamma in mille situazioni, ma non ho mai il pancione. Non vedrei mai l'adozione, in un caso come il mio, come un ripiego alla frustrazione fisica di non poter concepire ad esempio, ma come un'alternativa di valore alla genitorialità naturale.

Penso quindi che la capacità di sopportare meglio l'impatto della chirurgia ricostruttiva sul proprio corpo sia intimamente legata alla disponibilità di pensare se stessi e la propria esistenza oltre il criterio della natura come riferimento assoluto per sciogliere il bene dal male, il giusto dallo sbagliato. Non m'importa sapere se una cosa sia naturale oppure no; ma se è bella, se è funzionale, se ha migliorato la mia vita oppure no. Mi sono resa conto che non è così per tutti. Per alcuni l'inalterabilità del corpo sano può diventare un dogma, il bisogno di rimanere attaccati a come si era, al proprio io di sempre. Forse io sono sempre stata mossa dalla volontà opposta: quella di superare la mia condizione naturale. Un percorso quasi contrario. Partire dalla natura per superarla. Abolire la stella. Solo in questo modo di pensare la vita potevo trovare una ragione per non disperare e un modo di immaginarmi sempre io, forse bella e forse viva come non mi ero mai pensata. Come non avevo mai avuto il coraggio di desiderare. Immaginarci una signora con qualche capello bianco in testa, vedermi dopo i 31 anni o i 45, non sentire una minaccia addosso alle parti mie più intime.

Quello che vedo davanti allo specchio è un corpo di donna che ha accettato per necessità cambiamenti importanti. Irreversibili. Dolorosi. Non sono come ero, non lo sarò più. Ma mi sento più viva e la speranza che ho guadagnato mi attraversa come luce gli occhi e il sorriso. I pensieri parlano e toccano, come i sentimenti. Trasfigurano il viso e muovono i colori. Velano gli occhi, attraversano le labbra. E se non hai paura il tuo corpo inizia a vivere tutto, senza censure, senza clandestinità. E finalmente puoi conoscerlo e vederlo mentre si accende. E vivere diventa sentire. La paura, quell'ombra orribile dietro le spalle mentre mi specchiavo, è appassita ed è rimasta lì, su quel lettino di sala operatoria. Quando ti svegli e chiedi uno specchio per vedere dietro le bende pensi che sei già lontana dalla sofferenza e che diventerai ancora più bella. La bellezza e la vanità aiutano nella sofferenza. Così inizi a guarire. Preferisci nascere di nuovo piuttosto che resistere morbosamente alla paura di morire.

***Intervista al prof. Fabio Santanelli,  
Responsabile Reparto Chirurgia Plastica Sant'Andrea***

*“Ricostruire esattamente quello che c’era”.* In una frase il senso di un’intera intervista, quella con Fabio Santanelli, responsabile della chirurgia plastica dell’ospedale Sant’Andrea di Roma. Parla di un intervento, uno tra i più singolari della sua vita, eppure le pareti del suo studio sono piene di attestati di partecipazione, riconoscimenti, articoli di giornale che riportano i suoi successi professionali. Generosa e affatto inclemente quella stampa, nei confronti del medico che, forse contro ogni aspettativa, ha ricostruito il seno di una donna, al di là della mera pretesa estetica. Mastectomia bilaterale è il nome tecnico dell’intervento, ossia asportazione di entrambe le mammelle. *“Asportare la ghiandola mammaria – spiega il chirurgo - conservando cute e areola, sapendo che questo non azzerà l’ipotesi di tumore della paziente, all’origine molto alta. E’ stato asportato il 95% del tessuto mammario, è calcolato che un 5% può rimanere”.* Poi parla, senza che la voce tradisca alcuna incertezza, e spiega cosa lo ha spinto ad accettare di operare S. Quali difficoltà avrebbe potuto incontrare *“ma – dice – la determinazione negli occhi di questa ragazza è stata la mia motivazione.”* E prosegue: *“La scelta di ricostruire la mammella conservando cute e areola è stata possibile in quanto la paziente era una donna sana, ciò avrebbe consentito in una donna molto giovane di mantenere quanto più possibile l’immagine corporea ed assicurarle una maggiore sensibilità”.* E poi *“esisteva la necessità di garantire una durata della ricostruzione di almeno 50/60 anni, vista la giovane età di S., la metodica prevede infatti una tasca di alloggiamento delle protesi che garantisce la conservazione del risultato. Infine la procedura di chirurgia plastica è stata completata dall’utilizzo*

*di protesi di silicone, rivestite di spugna di poliuretano. Questi materiali consentono nell'organismo una convivenza duratura di un corpo estraneo quale la protesi, per almeno vent'anni. Cosicché, è possibile che sia necessario il cambio non più di una volta nella vita".*

Fin dal primo incontro con S., il prof. Santanelli, in uno sguardo, fotografa il corpo della paziente e gli è subito chiaro che non sia possibile applicare su di lei tecniche di ricostruzione con tessuto autologo dall'addome (DIEP e TRAM). Una tipologia ricostruttiva che garantisce un seno molto naturale e che non può avere complicazioni di rigetto o di ricostruzione. Proprio al Sant'Andrea di Roma, Santanelli ha eseguito il primo intervento ricostruttivo senza protesi. Ma non può andar bene per lei.

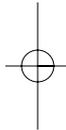
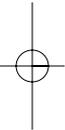
Da qui nasce la necessità di ricostruire con materiale estraneo, ovvero con le protesi. E il risultato estetico? *"Sono pienamente soddisfatto dell'estetica ottenuta – afferma deciso Santanelli - perché siamo riusciti a ricostruire esattamente quello che c'era: un seno importante, nonostante il corpo esile della paziente. Ma non è stato tutto indolore e semplice. Vista la figura minuta ed esile di S., per garantire una conservazione duratura ed un sostegno naturale, è stato utilizzato il muscolo Gran Dorsale fisicamente girato dalla parete posteriore a quella anteriore del torace. E' stato necessario, perché non potevamo prendere altrove il sostegno di cui avevamo bisogno per così tanti anni. La tecnica del Latissimus Dorsii con protesi consiste appunto nella rotazione di un lembo muscolo-cutaneo, prelevato dalla faccia posteriore del torace, e nella reintegrazione del volume mammario mediante l'inserimento di una protesi definitiva posizionata sotto il muscolo pettorale. Rimane una cicatrice ben nascosta nel solco mammario ed una sulla parete posteriore del torace, a sua volta nascosta dalla bretellina del reggiseno".*

La preparazione all'intervento ricostruttivo si è svolta in

più visite specialistiche. Disegni sul corpo, osservazioni e la faticosa ricerca della mediazione tra le aspettative della paziente, le reali possibilità della chirurgia ricostruttiva e la memoria della propria immagine. Santanelli ribadisce durante tutta l'intervista che questo genere di intervento è cosa ben diversa dalla chirurgia plastica per interventi migliorativi o di sola estetica e che le pazienti vanno spesso guidate alla reale comprensione dei limiti e degli esiti che questa tipologia di intervento può avere.

Non entra nel merito delle ragioni oncologiche che hanno spinto S. all'opzione chirurgica. Ribadisce Santanelli che la chirurgia plastica si affianca a quella oncologica, ma inizia dove finisce la fase della mastectomia con l'obiettivo di restituire alla paziente l'integrità del corpo.

La prima fase della guarigione?



## Capitolo XIV MATERNITA'

Una donna, una figlia. La femminilità si costruisce addosso alle sembianze di tua madre. Per emulazione o per rivolta è a lei che pensi quando esci di casa, quando scegli i vestiti, quando parli con tuo fratello o con un uomo qualunque. Questo modo di costruire la propria identità si trasferisce da lei a te e si proietta nel tempo. Mi vengono in mente tutti i rapporti madri-figlia della mia famiglia materna. E poi quelle figlie diventate a loro volta madri. Ho trovato delle costanti che si sono ripetute nel tempo. Una certa formula è rimasta intatta. Una preoccupazione mista ad assistenza e cura delle figlie verso le madri. Una vicinanza che non è costruita sulle parole e sulla condivisione esplicita di quello che si vive. La complicità è tutta spostata sul silenzio. Non c'era quasi mai trasferimento di conoscenza, ma chiusura serrata a ogni conversazione. La madre diventava la metafora del futuro della figlia. Quindi la regola diffusa era il timore misto all'attesa, forse la non sopportazione di quella mamma ammalata, spesso la colpa di provare quella rabbia. La figlia viveva per due, era due. Era difficile misurare una distanza. Era continuità di somiglianza. Lo era in casa e fuori. Tutti pensavano così.

Nelle nuove generazioni questo dato piano piano è cambiato. Le madri parlano di più. Le figlie sono al corrente di tutto. Le madri rivendicano per le figlie un futuro assolutamente diverso, che non sia recuperato dai canoni passati. Il desiderio è azzerare tutte le somiglianze. La fede religiosa è stata la prima a soccombere. Non so dire, né posso immaginare

come sarebbe andata per me e mia madre. Lei aveva in esempio le sue sorelle, anche lei - come me - sua madre l'aveva perduta. Lei 9 anni, io 12. Non so oggi come sarebbero andate le cose. Il suo carattere schivo e chiuso. Cosa mi avrebbe raccontato di quella famiglia e come mi avrebbe difeso. Quale sarebbe stata la sua strategia. Avrebbe approvato la mia scelta? Avrebbe fatto l'impossibile per nascondermi qualcosa? Penso che vedendo diventare sua figlia una donna, qualcosa sarebbe cambiato del suo modo di fare. L'avrei portata con me, su quel lettino di sala operatoria. Mi sono ritrovata ad ereditare la sua stessa condizione di orfana. Stesso codice di maternità spezzata. Quel modo di pensare alla madre è rimasto intatto. Così quel senso di solitudine frettolosamente liquidato dalla responsabilità necessaria.

Le madri della mia famiglia e quelle che lo diventeranno saranno diverse da quelle passate, questo lo so già, ma sempre a quei canoni continueranno a pensare, anche solo per differenza o per rivolta. Quale che sia la loro scelta e i loro modi di mettere al mondo figli oggi, saranno necessariamente fuori dal cerchio del silenzio. Dovranno rendersene conto anche quando la rimozione farà resistenza.

La casa con giardino dove sgambettavo, oggi mi sembra piena di ortiche. E' passato tanto tempo, ogni cosa è coperta da un manto di polvere. Odore di cantina dappertutto. Bisogna andarsene, mi sono detta, per ritrovare al loro posto le cose belle che avevamo.

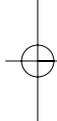
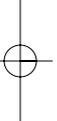
## Capitolo XV

### AMORE CONTAMINATO

Costruire la normalità è quello che faccio ogni giorno. Sembra qualcosa di poco speciale. E' il tentativo di non sprecare niente, di non banalizzare.

Amare per me è prendersi cura. Le due tensioni dell'animo si assottigliano in una sola. E' un modo di governare gli affetti che guida tutte le mie relazioni. Ero così da piccola, sono rimasta così. Non mi soffermo molto a ragionare su quanto sia ortodosso o efficace, credo che in buona parte abbia a che fare con la natura femminile, con il codice della maternità potenziale che ogni donna porta dentro, e credo che il resto lo faccia la mia infanzia. Il mio modo di esser stata figlia e sorella. Gli anni teneri medicalizzati hanno condizionato i sentimenti, non soltanto i pensieri, e ho faticato per contenere le mareggiate del passato. La scelta dell'operazione ha scatenato un processo inarrestabile. Non è scomparsa la tentazione di prendersi cura di chi si ama, né la paura che arrivi qualcosa a turbare la serenità. Quasi il timore di dichiararsi felici e di provare piacere. Ma ho capito che essermi liberata da alcuni condizionamenti ha liberato il mio modo di amare. Aver faticato per gustarmi la vita mi ha tolto il bisogno di accanirmi su di lei per spremersela in velocità e in esaltazione, con l'angoscia che fosse già tardi. Togliermi dall'attesa mi ha insegnato ad attendere. Si rimane sempre impigliati in qualcosa.

Le teorie pulite poco c'entrano con quello che ci succede. L'amore è contaminato. E' appesantito e lento. E' affaticato. E' fermo. E' pieno di anni e di esperienze, tante storie da raccontare. Alchimia di ricordi. Di spirito anche quando è corpo.



## Capitolo XVI

### PADRI

Padri per dire maschi. Mariti di queste donne segnate, sposi intrappolati in questa saga familiare dai contorni cupi. Padri per dire maschi. Fratelli di queste donne. Futuri mariti e padri. Colmi di pensieri e ansie, meno schiacciati dai numeri del rischio, ma impastati di quell'aria e di quell'attesa. Figli di mamme mutate e di mamme andate. Li ho visti sempre piccoli dentro quella grande casa. Non importava quanto tuonasse la loro voce o il piglio decisionista dei loro atteggiamenti, erano piccoli. Arrivavano prima le donne. Il circolo di quella nera condivisione. Il rito della casa, contenitore sacro delle loro storie e delle loro disavventure. Vedevo prima questa fila serrata di sorelle e poi, dopo, vedevo i maschi.

Amati e custoditi. Onorati. Più annessi, più delicati persino. Ricordo benissimo quella sera, quando arrivò la notizia che mia zia, la sorella maggiore di mia madre, era morta. Mio cugino di 15 anni scappò fuori a sbattere pugni e calci contro il muro di casa. Piangeva e lottava contro il cemento. Il mio eroe di giochi mi sembrava diventato piccolissimo e mi turbava vedere la solitudine che si infilava nelle sue ossa. L'abbandono, lo smarrimento era lì davanti a me. Una manciata di lacrime e pelle tenerissima di neonato. In un colpo era tornato bambino, avvolto in mille fazzoletti, senza consolazione.

Le donne erano tutto in quella famiglia. Erano le attività frenetiche del giorno, la custodia dei figli, il motore di quel serpentone di ferraglia che li aveva trasportati da parte a parte dell'Oceano. Anche i ricordi dell'allegria me le fanno vedere.

Bellissime e affaccendate ai fornelli. Le frittelle di riso, i calamari ripieni di uovo, i calzoni ai funghi, la zuppa di mais. Sono cresciuta mescolando ricette venezuelane con quelle pugliesi. Usavo parole castigliane credendo fossero italiane. Sono stata bambina in questa casa piena di donna. Di donna era l'aria e la storia. Di quel modo lì di essere donna. Una bellezza mesta, che sembrava arrendevole. Sembrava.

Oggi mi invade una strana sensazione di commozione quando mia cugina, invitandomi a casa sua, mi dice che ha appena preparato la zuppa di mamma e che non la smette di mettere sul fuoco macchinette di caffè. Ci vedo da fuori e penso che non siamo solo io e lei, due donne con qualche anno di differenza, parenti. Cugine non vuol dire abbastanza. Il passato che abbiamo addosso attraversa la relazione familiare e la trasforma. Ci siamo tutte a bere quel caffè. Sua madre e la mia. Le nostre zie che ancora combattono. Sua figlia che ha poco più di 25 anni. Le analogie che ci attraversano hanno scadenzato fasce di età. Riti. Una per dire tutte. Quel caffè è lo stesso da tanto tempo. Penso che forse rimarremo sempre un po' prigioniere in quella catena silenziosa di corrispondenze femminili. Libera è un tabù della nostra identità genetica. Libera non c'era nella cultura di casa, nelle relazioni e sulle cartelle cliniche. Libera può essere soltanto una conquista di pensiero e di volontà.

Incastrate perché consapevoli e perché avvolte da quel protocollo di esistenze. Quelle donne che occupavano ogni spazio della casa con le loro vite, che sembravano dominare ogni angolo della vita di tutti. Loro non erano libere. Erano vittime di quella storia. Mi viene in mente la storia di mio nonno che abbandonò moglie e figli. Nessuno me l'ha mai raccontata, l'ho rubata a piccoli pezzi di domande e attente osservazioni. Quell'uomo andò via e non si curò di loro. Mia nonna morì di cancro in Venezuela e le sue figlie si presero cura l'una dell'altra. Tra loro c'era mia madre, piccolissima che si ritrovò

così senza madre e senza padre. Un misto terribile di morte e abbandono che leggevi benissimo, senza dubbi d'interpretazione, nelle smorfie degli occhi, nei risvolti cromatici di cielo che aveva nelle pupille. Tanti anni dopo sposò mio padre. Aveva le sue sorelle e la famiglia delle donne con i loro mariti. Quelle vive e quelle andate. Il padre era ormai solo un fantasma, un piccolo uomo. Non ho mai saputo se mia madre provasse nostalgia per quel piccolo padre. Non ho mai capito bene dei suoi fratelli maschi lontanissimi.

La trovo davvero strana questa casa senza maschi. Oggi ci sono i figli. Vivono portandosi accanto e dentro queste donne. Non so se questo li accarezzi o se sembri un'insopportabile storia.

### ***Intervista a mio padre***

Non è un'intervista come tutte le altre. Sono nel suo ufficio, le nostre foto alle spalle. I capelli più bianchi e un viso segnato da una vita faticosa. Quest'uomo qui è mio padre. Quando torno indietro nei ricordi mi rendo conto che è rimasto vedovo con tre figli a soli 36 anni. Poco più di un ragazzo. Sei anni di malattia e una moglie giovanissima strappata via. Inizia il suo racconto.

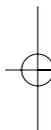
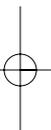
*“Tutto accadde all'improvviso (luglio '86) mentre stavamo preparandoci alle vacanze estive. E' vero che per certe cose non si è mai preparati, ma certamente la valanga di emozioni, fatte innanzitutto di disperazione e inadeguatezza nell'affrontare una situazione simile, ci trovò completamente spiazzati. Rosanna all'inizio reagì quasi con rassegnazione e rivisse nel suo immaginario il calvario già vissuto da sua madre. Percepì quanto le stava accadendo quasi come una maledizione che il “destino” aveva inflitto alla sua famiglia. Gli anni trascorsi in Venezuela, i momenti di attrito tra il padre e la madre sembravano accreditare la teoria della maledizione. Una volta anche sua sorella fece un accenno a questa teoria. La famiglia di mamma, caratterizzata da una fortissima cultura patriarcale, era tragicamente fatalista.*

*Per quanto mi riguarda, finché non arrivò l'esito dell'istologico tendevo a minimizzare, forse anche per rassicurare me stesso. Rosanna è stata la cosa più bella della mia vita e all'epoca, pur nell'immaturità dei vent'anni, vivevo per i suoi occhi. Onestamente non ho mai posto l'attenzione al fatto che l'organo colpito fosse una parte fondamentale della sua femminilità e quando lei qualche volta mi lasciava intuire che sentiva disagio per ciò che era diventata la sua fisicità cercavo di*

*rassicurarla. Ma il male, e quel male in particolare, credo che le persone colpite lo vivano da sole dietro la propria fronte. Io avrei voluto salvarla”.*

Gli chiedo se i medici non si fossero resi conto che nella famiglia c'era qualcosa di anomalo e che la stessa malattia era troppo presente. Lui ricorda che questo aspetto del problema iniziò ad emergere quando si ammalarono altri familiari.

*“I medici si limitavano a parlare di familiarità. L'approccio culturale della famiglia con il male è stato quello di una rassegnata accettazione, sia per i motivi succintamente ricordati, sia per una forma di superstizione che ha sempre caratterizzato fortemente la vita della famiglia. Da qui i viaggi fatti da santoni e guaritrici, per avere e sentirsi dire parole rassicuranti. Dopo ogni visita di controllo che toglieva ogni volta un'altro pezzo di vita a Rosanna cercavamo di “accontentarci” di ciò che rimaneva. Insomma ci siamo attaccati a tutto. Invece se ci avesse assistito la “conoscenza, avremmo percorso altre vie, avremmo bussato ad altre porte e Rosanna, forse, sarebbe ancora con noi. La sorte avversa di mamma è stata necessaria perché una parte importante della sua famiglia assumesse in sé la responsabilità del proprio futuro e della propria vita, con scelte coraggiose e radicali. Attraverso la consapevolezza: importante frutto della conoscenza”.*



## Capitolo XVII

### I RISCHI DEL RISCHIO

Mi sono chiesta molte volte quali conseguenze potesse avere questa conoscenza dettagliata e predittiva sui geni. Effetti sulla linea del tempo, nei pensieri delle persone che avrei incontrato, nel luogo di lavoro. La previsione di una malattia quasi certa può diventare una discriminazione, un riconoscimento penalizzante. Le conseguenze non cadevano solo sulla mia vita. Nelle mie navigazioni avevo letto che, soprattutto negli Stati Uniti, l'incastro diabolico tra la medicina predittiva e il mercato delle assicurazioni aveva lasciato senza una sufficiente copertura persone come me, considerate investimenti a perdere, mentre accadeva spesso – a quanto risulta – che i risultati dei test fossero stati dati in pasto – in cambio di succulente ricompense – a quanti una mattina avrebbero avuto il potere di licenziare o non assumere soggetti a rischio. Cittadini sepolti.

In Italia il rischio di questa condanna preventiva può essere in buona parte scongiurato da un sistema sanitario che al servizio pubblico riconosce la sua predominanza. Ciò nonostante non si è immunizzati dal pericolo che i dati circolino e che la violazione della privacy – spesso ridotta a brandelli per molto meno - possa diventare un'imperdibile occasione di profitto o di ricatto. In Italia siamo lontani dall'assistenza sanitaria come è pensata e attuata negli Stati Uniti. E proprio lì, nella patria del Progetto Genoma, quella mappatura dell'uomo ancora così lontana rispetto all'aritmetica dei singoli geni di cui disponiamo oggi, i test sono in declino. Quelli che erano strumenti

di protezione e prevenzione spesso sono diventati solo implacabili condanne. In Italia siamo all'inizio della storia. Ristretti i numeri del test, anche a causa della restrizione sul brevetto, e di chi lo conosce. Solo negli ultimi anni la stampa ha iniziato ad occuparsene, spesso più con avidità sensazionalistica che non con la reale volontà di informare e istruire su questa novità della scienza medica.

La stessa chirurgia profilattica è difficilmente presa in considerazione dalle donne. Una questione connessa con la cultura latina, con la religiosità dei costumi e con un atavico fatalismo. Penso che i rischi che porta con sé la conoscenza dei geni si combattano non oscurando la scienza e chiudendo i laboratori, ma resistendo nella custodia della sanità pubblica, nell'assistenza sanitaria per tutti i cittadini, nella cura per tutti. Soltanto l'autorità dello Stato e la tutela dei diritti fondamentali individuali può proteggerci dalla decadenza dell'affarismo privato e dal profitto sulla nostra vita. Mai come in questi casi è necessario difenderlo.

Una normale cittadina come me, nel sistema vigente in Usa, non avrebbe avuto i mezzi economici per scegliere questa prevenzione. Una discriminazione inaccettabile. Tra i critici dell'attuale conoscenza genetica la voce comune è che essa si sia risolta in una specie di autopsia della doppia elica e dei cromosomi. Anatomia e chimica, numeri e carta d'identità senza legami. Mancherebbe una conoscenza autentica delle reazioni e degli scambi. Questo fa pensare che la casualità – data per certa – tra alcune mutazioni genetiche e alcune conseguenze cliniche, non sia poi così scontata. I numeri e la casistica – del resto – sono ancora troppo giovani per essere consacrati nelle enciclopedie. Non sono un medico né un biologo, ma ho sempre provato – usando le normali regole della deduzione – a guardare queste scoperte e le critiche da un altro punto di vista.

Ammesso, come dicono anche i più fervidi sostenitori, che i geni debbano ancora svelare molto di sé, che quasi certamente

in essi non stia la causa prima e assoluta di alcuni processi, alcune delle cose che sappiamo hanno riscontri esperibili nelle statistiche. Forse non abbastanza da dare regole incontrovertibili come assiomi, ma indizi. Esistono una serie di relazioni cause-effetto che conosciamo, altre che supponiamo. Abbiamo a disposizione una serie di contromisure con una diversa percentuale di efficacia. Ci sfugge probabilmente l'innescò e l'incrocio del processo che avvia la malattia. Ci sono persone mutate ammalate e persone che oggi non lo sono. La mia profonda convinzione è che volendo seguire la ragione non abbiamo tante alternative. Possiamo fare solo quello che conosciamo, ognuno secondo le proprie inclinazioni. La chirurgia profilattica ove possibile, i controlli o le cure preventive. E solo dopo e sul resto affidarci a quello che ciascuno vuole credere o sperare. E' un errore, secondo me, prendere a pretesto l'incompletezza della scienza sulla genetica e la parzialità dei suoi risultati, per confonderla con una scienza sbagliata dal principio alla fine o per considerarla inutilizzabile, come tanta sterile polemica anti-scientista sostiene. Quello che sappiamo possiamo utilizzarlo e direi che – secondo ragione - dobbiamo. Non posso assecondare quanti provano a sublimare una malattia come il cancro in opere di spirito, seppellendo le persone in carne ed ossa.

Allo stesso modo i rischi sociali e politici della medicina predittiva devono diventare una battaglia politica per la tutela dei diritti sociali e non il pretesto per abbandonare una strada che ha solo lo svantaggio di essere molto complessa e bisognosa di una robusta maturità personale e collettiva.

A parte qualche momento di paura improvvisa, una lontana sensazione di pericolo, non mi sento alcun marchio addosso. Penso che ognuno ha scritto nel DNA buona parte della propria biografia. Alcuni hanno scritto il diabete, altri l'ipertensione, altri ancora patologie ben più gravi, solo che non si conoscono ancora e forse tutte non si conosceranno mai. E'

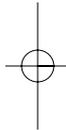
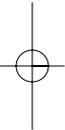
talmente vero, per me, che i geni non spiegano tutto, che dopo la mia operazione non vivo in uno stato di immunità e la mia rivoluzione prosegue. Non potevo cambiare tutto il mondo o andare alla ricerca del momento preciso in cui il mio BRCA2 avrebbe incontrato l'inciampo nell'ambiente esterno. Potevo fare il massimo per quello che conoscevo.

E' poetico, o più semplicemente ingenuo, pensare che i geni siano il passato. La memoria, il filo uterino della procreazione, la somiglianza e l'anatomia e che il futuro sia invece una grande incognita dove tutto è ancora da scegliere e da vivere. Questa storia mi dice che non è possibile spiegare così quello che è accaduto nella mia vita.

A volte penso che se fossi stata, ad esempio, una figlia adottiva, non avrei avuto la possibilità di accedere al patrimonio genetico della mia famiglia d'origine e, non semplicemente, nemmeno a quello dei mie genitori naturali. Il diritto alla conoscenza della propria identità genetica rientra pienamente nel diritto alla salute di ognuno, ma può non essere accessibile a tutti, per ragioni legate all'opposizione di un familiare o, nel caso dell'adozione, alla non conoscenza delle proprie origini. Mi sono imbattuta spesso in queste riflessioni e ho avuto la percezione chiara di quanto la genetica potesse essere condizionata da variabili personali, psicologiche ed emotive e sociali dei singoli. Un percorso di conoscenza davvero tormentato e affatto lineare.

Al futuro buttato tra le stelle e sganciato da ogni legame non ho mai creduto. Ho creduto invece in quello che ho visto. Che il ricamo del passato e i geni possono raccontare quello che sono e ho vissuto e partono da lì tutte le scelte possibili che potrò fare in futuro. Non tutte in assoluto, con quel modo pazzo di sognare la libertà che la involgarisce, ma quelle che alla mia storia appartengono nell'anima. Il futuro nasce ogni momento nel nostro passato. Può sembrare piccolo lo spicchio di libertà che rimane, una rosa di scelte possibili attaccate alla

nostra identità, eppure è così tanto prezioso da non aver bisogno di estendersi stupidamente e, pur piccolo, riesce ad assicurare una differenza assoluta tra me e chi vive la mia stessa condizione. Questo e solo questo miracolo i geni non lo spiegano e non lo spiegheranno forse mai. Per me la libertà non è pensare di poter vivere come se non avessi l'identità genetica che ho, ma partire da lì per conquistare la libertà di vivere come tutti gli altri.



## Capitolo XVIII DA IERI A OGGI. TRA BISTURI E SPIRITUALITA'

Oggi sono una donna che cerca con ostinazione di attribuire un significato a quello che le è accaduto. Ogni uomo e ogni donna, anche di fronte all'evento più irragionevole e inatteso, anche al cospetto di fatti o eventi di natura o accadimenti senza significato, cerca di trovare un significato, di dare un valore. Non al fatto in sé, ma a quello che provoca e che scatena nella propria esistenza. Dalla mia consapevolezza di essere una donna mutata, alle scelte preventive che ne sono derivate, si sono attivati una serie di progressivi cambiamenti interiori. Come si fossero sbriciolati, all'improvviso, gli argini di acqua sotterrata, in assedio permanente. La memoria è esplosa. Si è liberata la sensazione profonda che il cancro fosse la traccia visibile di una colpa. Rifiutata dalla testa, ma ben piantata nel cuore e nelle parole di casa. Ho odiato il teorema secondo cui Dio avrebbe prescelto le anime più linde per imporgli la croce più pesante. E' stato questo il tempo della rabbia e della ribellione.

Subito dopo è nato impetuoso il desiderio di conoscere. E anche quando l'esame delle fonti e delle notizie sembrava guidato dalla sola razionalità, dentro si muoveva un fuoco di sentimenti e di emozioni. Non è stato mai un freddo calcolo. La scelta del bisturi non è, come può sembrare, una decisione neutra e fredda. Non c'è di mezzo solo la scienza e la chirurgia. Dietro c'è un modo di reagire ai ricordi, di vivere il tempo e l'attesa, di gestire l'equilibrio dell'incertezza e la certezza del

rischio. Di porsi le domande essenziali sulla propria vita e di collocarle in un orizzonte di decisioni e di significati possibili.

La malattia o il rischio di una malattia ti obbligano a non occultare le categorie fondamentali dell'esistenza. Ti bagnano d'un colpo di consapevolezza. Ci sei solo tu, quello che sei diventato, cosa hai fatto e cosa farai. La convinzione che non tornerai indietro e che, anche quando dovessi guarire, non potrai recuperare la condizione della pre-malattia. Il pensiero del cancro, anche debellato, rimane nei pensieri a rammentare la precarietà della vita. Se ne sta lì silente a ricordarti nei momenti più inaspettati la tua vulnerabilità e i confini debolissimi della vita rispetto alla morte e al male. Credo che questa ombra di malattia sia in parte causata dal decorso clinico della malattia e dalla sorveglianza costante che rimane sul paziente oncologico, in parte dalla simbologia di una malattia che non troppi anni fa era innominabile. Una sorta di censura collettiva preferiva utilizzare le perifrasi più nere piuttosto che parlare di cancro. Brutto male, malaccio, male cattivo. Da piccola sentivo parlarne così. Questa tessitura di significati e simboli permette al cancro di investire tutta la vita e di presentarsi come l'allegoria assoluta del male. Non ti condanna, non ti destina, ma ti lascia combattere anche quando le possibilità di vincere sono scarse, quasi nulle.

Ancora diverso è il caso di chi vive senza una diagnosi, ma nell'attesa di riceverla – forse - un giorno. L'alternanza continua di salute e malattia è tutta una condizione interiore. Un'intermittenza solo interna, invisibile agli altri e a volte anche a se stessi, proprio per questo incomunicabile, finché non si decide di diventare o del tutto sani o del tutto malati. Si deve forzare un po' il proprio stato per trovare una via di uscita e un modo di comunicare. Penso che alla fine il rischio sia una minaccia tale alla sopravvivenza che non lo tolleriamo e che proviamo a risolverlo anche quando il prezzo è altissimo. Sorrido quando penso che in fin dei conti anche oggi faccio con-

trolli periodici, ho il mio bel BRCA2 fermo al proprio posto e due seni in silicone. Possibile, mi ripeto, che sia tutto qui quello che è successo?

Cosa è davvero cambiato? Proprio mentre scrivo sto provando a trovare una risposta. Alla fine non è solo il seno, non sono le ovaie, né il mio DNA. Sono io ad aver vissuto un cambiamento profondissimo. Non è il fatto in sé ad aver generato cambiamenti tangibili e visibili, ma il modo in cui mi sono dovuta preparare per affrontare questo passo. Alla fine cosa cambia tra me e una donna che non ha in mano il test genetico? Che io posso misurare con precisione la mia precarietà di vita, mentre lei può cacciarlo come un pensiero pessimista di passaggio, un brutta parentesi d'ansia occasionale. Che io so, che lei non sa. Che io non ho veli protettivi, e lei ne ha. Che lei ha una vita affogata nella casualità, che io ho una vita piena di orizzonte fin dal passato. Una spirale o una salita. E' tutto qui.

Il cancro ti costringe a uscire fuori dal tuo corpo. Lo spirito o l'anima iniziano a camminare con i tuoi organi per accanirsi a recuperare normalità. Non parlo di religione e consolazione. Parlo di una spiritualità umanissima. Quella che non riesce a vedere alcun disegno provvidenziale nella malattia, quella che diventa furiosa inizialmente per la morte e per il fallimento delle cure. Quella che continua ad essere in rivolta con la natura e che combatte per tenerci aggrappati alla vita. Proprio mentre fa tutto questo trasforma la vita di un tempo in un'esistenza più raffinata e più meditata. Ci da il gusto speciale di una cosa anche banale, ci da gli strumenti per rilanciare un sentimento o un'idea infinite volte più in alto, ci da la forza per reggere l'incontro con i pensieri estremi della vita. Piange o scrive. Vuole raccontare, rendersi comunicabile per essere condiviso o anche solo ascoltato e trovare un senso nella relazione con gli altri. Non accetta di spegnersi, ma ritiene suo compito lasciare un segno. Il potere di una condizione di sofferenza solitaria può diventare un patrimonio nella relazione con gli altri.

E alla fine penso sia accaduto questo tra me e mia madre. C'è stata una memoria spirituale ad assecondare quella genetica. Non c'entrano niente le sue preghiere e le sue messe. Ma il suo testamento spirituale, quello sì. L'ho usato come medicina e come ispirazione. C'è stata una trasmissione di esperienza e di saggezza. So che il rischio e la sua consapevolezza accompagneranno le mie giornate per tutta la vita. E che ci saranno altri cambiamenti fisici e interiori che dovrò mettere nel conto per il futuro. E conoscerli oggi non mi permetterà di prepararmi completamente ad affrontarli. Magari crollerò. Ma intanto oggi mi preparo a cambiare ancora, a portarmi dietro un passato ingombrante e a ragionare sul futuro come non farebbe una donna senza questo test.

I pensieri contaminati dal rischio e le immagini del passato segnate dalla malattia possono diventare un corto circuito per la libertà. E' allora che la spiritualità diventa non un'alternativa alla cura medica, un rifugio solo consolatorio, ma la sua insopprimibile premessa per sovvertire quella sorta di predestinazione.

Non voglio riconciliarmi con la malattia. Non voglio accettarla come canale privilegiato per una vita santa, non ci vedo bontà né giustizia. La conosco, ma non le riconosco alcun valore come fa la religione. Quando penso alla religione cristiano-cattolica provo uno strano sentimento di nostalgia e di rivolta. Coincide perfettamente con alcuni ricordi importanti della mia infanzia. Scandisce le ricorrenze e la vita di casa. Prima ancora che per ragioni di storia o di filosofia, penso di averla rifiutata per reazione emotiva. Le ho addebitato un'influenza negativa nella reazione di mia madre alla malattia. Un convincimento a censurare la fisicità di un corpo un tempo bellissimo provato dalle cure, in vista di un'esaltazione del solo spirito e della sola fede. Preghiere ed eucaristia. Viso pulito e look dimesso. Corse di una mamma che aiutava tanti. La Caritas e la vita parrocchiale. Ma forse questa è stata la mia inter-

pretazione e il mondo interiore di mia madre era molto diverso da come io la vedevo o lo immaginavo con occhi di bambina. Fantasie di un'adolescente oppure le mie intuizioni avevano qualcosa di vero? C'era un disagio taciuto e soffocato nelle preghiere?

Al BRCA2, come al cancro, non penso si possa reagire soltanto con il corpo e il pensiero. La testa non basta e la speranza di guarigione si nutre di desideri, di forze emotive, di evocazioni e di vita spirituale. Non solo di medicine e di controlli. Così non basta il bisturi a cancellare una storia e un passato. Né a proteggere il futuro dai fantasmi. Quella scelta meccanica e razionale rappresenta un momento all'interno di un percorso più lungo e molto meno visibile. A volte, per riappropriarsi di sé, si deve lasciare qualcosa di sé. Quelle che proprio mentre tratteggiavano un'identità e la tua personalissima storia, ti toglievano la speranza e il futuro. Così si può rinascere dopo un intervento preventivo, non per guadagnarsi la garanzia di non ammalarsi, ma per recuperare tutto il senso della speranza. Che esiste ed è concreta. Questo può fare la medicina. Toccare il tuo corpo, trasformarlo, sapendo che il tuo spirito è lì ad osservare tutto, per non dimenticare niente.

Mi sento una persona non del tutto sana, non una persona affetta dal cancro. Mi sentivo e mi sento in parte tuttora su una linea di confine. Il confine è l'insostenibile "categoria" della mia vita interiore.

Sono cresciuta con le immagini negli occhi della malattia di mia madre. Per me mamma è una ragazza bellissima che si ammala, che è in ospedale, che si sottopone a delle cure per anni e per anni. Per me anche zia è la stessa cosa. Anche nonna. Anche zio.

Il corpo femminile per me nasconde un insidia, lo sento come in pericolo. Ricordo i tagli, il dimagrimento, gli occhi scavati. Una serie di prove durissime cui mia madre, semplice

e timida per natura, rispose non con vanità, ma assumendo un costume ancora più rigido e “castigato”, anche per scelte personali legate alla fede religiosa.

La mia operazione da sana è stata un po' come imparare di nuovo a camminare dopo un lungo tempo di immobilità forzata. Sto cercando di abituarci a pensare il futuro come una linea all'orizzonte, indefinita come per tutti, non a scadenza semestrale o sbarrata alla soglia dei 30 o dei 40 anni. Devo allenarmi alla progettualità e a sormontare le paure che nonostante l'intervento non si sono estinte del tutto. Sono certa che questa storia susciterà più interrogativi di quelli cui riuscirà a rispondere e non nutro alcuna ambizione di indicare un percorso valido per tutte le persone che si trovassero in questa condizione. E' soltanto la cronaca di una famiglia che mi sembrava troppo grande nella sua normalità e troppo speciale nella sua debolezza perché il tempo potesse portarla via del tutto. Ho scelto di dividerla per assicurarle una sopravvivenza. Un'eternità che fosse tutta umana.

## Capitolo XIX

### LA PRE-MALATTIA

Da molti anni desideravo raccontare questa storia perché sentivo il bisogno e insieme il dovere di custodire i ricordi di questa famiglia. Volevo che il vissuto di tante esili vite che ho amato diventassero il circolo di una condivisione e semplicemente che non andassero via per sempre. Io le trovo così grandi nella loro normalità. Tutto quel sacrificio non poteva esser stato invano. Ho attraversato le loro vite mentre vivevo la mia e in un'osmosi di sensazioni ho cercato di trovare delle riflessioni che potessero essere utili anche fuori dalla nostra memoria.

La condizione del rischio è in primo luogo e in un primissimo tempo una realtà solo interiore. Un modo di sentirsi e di pensare la vita che è declinabile solo individualmente. Il rischio clinico, certificato nel test, non è mai pienamente sovrapponibile a quello percepito dal singolo, e questo spiega perché le persone mutate non prendano tutti le stesse decisioni. Una differenza che genera più interrogativi che risposte e che proprio per questo merita di essere ulteriormente indagata. L'impatto della conoscenza iniziale non può che essere traumatico per tutti. L'ho capito osservando le reazioni dei miei familiari, si cerca di governare l'incertezza e di orientarsi verso un comportamento che sia il più possibile allineato con il proprio carattere e la propria personalità. Il percorso è naturale, ma non è spontaneo. Il rischio è soprattutto quello che ciascuno percepisce di avere e la differenza tra un fatalista, un credente, un ansioso e un razionale, genera comportamenti molto diversi.

Anche quando una persona decide per un'operazione preventiva, attingendo dalla razionalità tutto il coraggio necessario e respingendo ogni ottimismo e ogni provvidenzialità, non riesce mai a ricomporre in modo definitivo la divisione interiore generata dall'impatto del rischio. Una spaccatura insanabile tra rabbia e accettazione, speranza e sconforto in cui si rimane come sospesi. L'umore, l'equilibrio, la capacità di gustare il piacere ne sono insidiati. L'alterità rimane una categoria fondamentale e fondante della personalità. Un'alterità di spazio, testa e cuore, e una di tempo, passato e futuro, che non si risolve. Un elemento di profonda debolezza che può essere trasformato in un capitale di straordinaria forza d'animo. Questa prima parte del rischio appartiene poco alla medicina. Leopardi l'aveva descritta bene quando in versi analizzava il rapporto diretto tra conoscenza e dolore. La genesi del tormento era risposta negli animi che si spingevano verso la verità. Conoscere non era indolore, né sopportabile, ma l'unica via di un'esistenza autentica che potesse arrivare al "midollo della vita" come avrebbe scritto Walt Whitman.

Il rischio ha due identità: una singolare e una plurale. Quella singolare rimanda alla psicologia e pone degli interrogativi filosofici sulla vita; quella plurale rimanda parallelamente alla relazione intersoggettiva. Quest'ultima è sia di tipo personale, ovvero la famiglia e le relazioni sentimentali, sia di tipo impersonale, ovvero il sistema sociale cui si appartiene e in cui si esplicita la propria identità pubblica. Nella famiglia l'aspetto più complicato non è tanto il ricordo dei lutti e dei dolori passati, che appartiene soprattutto alle letture e interpretazioni variabili di ognuno, ma è la difficile gestione dell'iniquità delle sorti. Un fratello, una cugina, una sorella che hanno in mano un test negativo e che finalmente possono affrancarsi dall'angoscia e sottoporsi a una sorveglianza normale, mentre qualcuno ha una conferma opposta e ha indicazioni speciali di controllo. Tutto questo significa aprire una inevitabile divi-

sione che, pacifica che sia, non potrà fare a meno di generare una forma di estraniamento e solitudine forzata da parte dei soggetti mutati. La solidarietà non supera mai fino in fondo il silenzio interiore e questo perché la differenza di sorte non rimanda a un significato di merito o di responsabilità su cui si possa ragionare e trovare un rimedio argomentativo, ma semplicemente al caos del caso dove non c'è regola, né senso, né giustizia o ingiustizia.

Sul piano sociale il limbo personale si trasforma in una reazione di diffusa inadeguatezza e di ricerca ossessiva di collocazione. La rarità della mutazione genera un necessario senso di differenza penalizzante rispetto alla popolazione generale e la condizione di predisposizione e quindi di non patologia impedisce ad oggi un pieno riconoscimento giuridico - sociale della propria identità speciale. Non c'è categoria idonea a contenere la specialità delle persone mutate, la cui differenza rispetto alla popolazione "normale" è clinicamente ribadita, ma socialmente negata. Come coniugare - ad esempio - la propria condizione speciale, quindi i controlli continui della sorveglianza, le eventuali terapie farmacologiche o la chirurgia, con i ritmi normali del posto di lavoro? Non è affatto più semplice per una persona malata coniugare la vita normale alla propria vulnerabilità psico-fisica, ma nel caso dei soggetti mutati il disagio è più sommerso, quasi impronunciabile, perché la prima difficoltà è l'autoconvincimento.

E' questo sdoppiamento tra pubblico e privato che amplifica le contraddizioni e che impedisce la linearità di una rigorosa autocomprensione. La comodità di sentirsi come tutti nel privato può diventare non una consolazione, ma una differenza ancora più complessa da gestire proprio perché non riconosciuta nel diritto. Non mi riferisco alla svendita di un'informazione, che deve invece blindare la privacy del singolo anche per scongiurare discriminazioni di tipo lavorativo o assicurativo; piuttosto al riconoscimento pieno da parte del sistema sanitario del

percorso speciale consigliato alle persone mutate. Le spese economiche che affrontano e che non sono quelle di una persona non mutata, un ticket speciale, le corsie preferenziali che dovrebbero vedersi riservate, l'accesso chiaro dei centri cui rivolgersi e del percorso da seguire. Avete idea di cosa significa per una giovane donna prenotare dei controlli ogni quattro o sei mesi, facendo file di ore ai vari cup regionali e incastrando gli esami con i tempi del ciclo mestruale da calcolare con mesi e mesi di anticipo, ammesso che si abbia un ciclo regolare?

La ricerca e l'indagine per identificare la mutazione, inoltre, non dovrebbe mai partire dal singolo e dalla sua intima ostinazione, ma dall'alto. Da una mappatura sistematica e organica delle famiglie campione potenzialmente interessate dal problema genetico. La gravità di una malattia come il cancro, pur nei numeri confortanti di guarigione per alcuni tipi di neoplasie, pone il rischio dei portatori di geni oncosoppressori mutati come un rischio grave che mina seriamente la qualità della vita. Un criterio che la medicina ha messo al centro delle terapie.

La scoperta delle predisposizioni genetiche evidenzia con chiarezza quanto la genetica stia corrodendo il tradizionale concetto di malattia. Se prima essa era associata a un'evidenza clinica, l'anticipazione che la genetica può dare di questa stessa evidenza è come se in certa misura anticipasse il concetto di malattia rendendolo temporalizzato e attuale grazie al percorso conoscitivo. Un meccanismo che riesce ad attenuare il fattore dell'accadimento inaspettato della malattia e che quasi pone il soggetto portatore in una dimensione di minor passività. E' lui che vuole sapere e andare fino in fondo. E' lui che non aspetta e si proietta nel futuro. E' lui che va alla profonda ricerca di sé. Non è detto che in questa via di conoscenza il portatore riesca però a reggere l'impatto e a coniugare con coerenza quello che ha conosciuto con quello che sente. Le due dimensioni, anche nell'ipotesi che il singolo riesca a riconciliarsi con la propria condizione, rimangono comunque in

tensione dialettica permanente. Nessuna scelta, nemmeno quella dell'asportazione degli organi bersaglio, può annullare la condizione genetica.

L'anticipazione della malattia può produrre un nuovo concetto di malattia? Può creare una nuova generazione di malati, anzi di pre-malati, con percentuale di rischio? O è più giusto parlarne come di persone totalmente sane? Perché in fondo la mappatura completa del genoma, questa chimera della scienza, non assegnerà a ciascuno una malattia e una morte? E allora forse non viene solo a dirci che siamo tutti potenzialmente malati? O esiste una macchina umana perfetta in cui la malattia ha solo cause esterne e ambientali?

Io penso che la difficoltà concettuale di categorizzare la pre-malattia rimandi alle categorie della logica aristotelica su cui è fondata la nostra civiltà del dovere e la nostra mente. Sulla dialettica del non, sul momento del passaggio e sul circolo della metamorfosi l'uomo occidentale non sa stare a lungo. Io mi accorgo di aver bisogno di pensare, forse in modo fin troppo manicheo, in quale parte andare. Qui o là. Sana o malata.

La stessa logica, in ambito morale, porta a concentrarsi non sulla durata di quello che accade e quindi sul momento presente che è dato da vivere, ma sull'origine e sulla finalità di ogni singolo avvenimento e induce a cercare cause e fini ultimi spingendo ad un'equazione tra la causa fisica di un fenomeno e la responsabilità morale dello stesso. Per questo la genetica è infestata dalla credenza o dall'introiezione inconsapevole della colpa. Il gene tramandato, il rischio ereditato, hanno una precisa causa nell'atto del concepimento e nella casualità del secco 50% che spesso viene vissuto dal genitore portatore come una colpa. La causa fisica diventa una causa morale o, immediatamente, una responsabilità. La conoscenza della mutazione genetica, invece, non dovrebbe funzionare come elemento di colpevolizzazione, ma come criterio orientativo di prevenzione nella scelta della genitorialità.

Queste sono le riflessioni che affollano la testa di una persona che si trova ad essere protagonista di questo bivio tra scienza e pensiero. E il pensiero esonda i propri confini perché la medicina ha ancora pochi riferimenti da dare a garanzia. Troppo giovane la scoperta e troppo pochi i pazienti. E' chiaro che la conoscenza delle predisposizioni a determinate malattie, in particolar modo a quelle oncologiche, produce la necessità di ridefinire il concetto di malattia sia rispetto a se stessi che rispetto agli altri o, forse, di trovare un modo nuovo di intendere lo stato di salute e benessere finora stabilito come comprensivo della evidente vulnerabilità che è contenuta nei cromosomi di tutti. Un concetto più ampio e nello stesso tempo meno forte che può proiettare nel tempo un nuovo approccio all'esistenza fino al punto di rivendicare non soltanto una conversione personale, ma una rivoluzione profonda di quel certo modo di vivere che esige la veloce e vincente società occidentale. Il primo anello debole del dogma dell'efficienza siamo proprio noi. Questo forse diranno i geni.

Se non posso dire di essere simile ad una persona malata di cancro non posso neppure dire di essere uguale a una persona della popolazione normale. Forse non tanto perché non ha il BRCA1 o il BRCA2 o chissà quale altra sigla e quale altro rischio nelle vene, ma perché non ne è a conoscenza. E' la variabile conoscitiva ad orientare il comportamento, perché essa rende visibile quello che non lo è, esattamente come una risonanza magnetica mette sotto gli occhi di un paziente la forma e il colore della sua malattia. Nella predisposizione questo dato oggettivo c'è, ma è fermo al suo stato potenziale. La contiguità tra mente e corpo, che si instaura nel caso delle predisposizioni, non vuole vanificare la veridicità del dato clinico genetico, ma inaugurare un nuovo modo di pensare alla salute e alla qualità della vita in cui per la prima volta l'elemento soggettivo impedisce non solo ogni standardizzazione, ma richiede a chi è deputato alla cura nuovi approcci e nuovi linguaggi. Perché la predisposizione va oltre la prevenzione.

Questa è la storia generale di una sfida che la genetica ha lanciato alla medicina trasformando il tradizionale concetto di prevenzione nel più straordinario traguardo delle predizioni. La medicina non può raccontarlo ancora con numeri e statistiche di certezza, né con una quantità numerosa di casi da prendere a riferimento, ma in questa direzione la conduce la genetica. Sarà così che i pazienti diventeranno tutti più consapevoli e forse più efficaci le cure. Ma mi chiedo, e non ho una risposta, cosa accadrebbe se questa conoscenza diventasse un giorno completa ed esaustiva. Mi chiedo se non diventerebbe tutto risolto e pietoso ai nostri occhi, se noi stessi non correremmo il rischio di confondere la vita con l'attesa, se i medici diventassero solo medicine e chirurgia e se le malattie non ci sorprendessero più con il fragore di un naufragio. Saremmo più felici sapendo di non essere sani? O solo più pronti a difenderci? O sarebbe il bianco e nero di Gattaca? Anche io non posso dire, ora, se quella conoscenza e le mie decisioni preventive mi abbiano salvato la vita. Se questo viaggio dentro di me mi abbia restituito una vita migliore. E' presto per dichiararlo con sicurezza.

Oggi lo rivendico semplicemente perché quella scelta sono io. E' il mio modo di vivere. Paradossalmente a me la genetica ha dato il dono della libertà. Proprio mentre mi assegnava una precisa invalidità mi ha liberato. Non dalla nascita, che appartiene alla natura, ma dalla rassegnazione che appartiene alle persone e ai loro comportamenti e in parte alla storia della mia famiglia. Il tema è se questo sia lo scenario più giusto per la libertà personale. Se l'arbitrio rimanga davvero intatto quando pensi o senti di avere un certo futuro che incombe, anche se forse non si realizzerà. Se tutto non sia irrimediabilmente contaminato anche quando ci sembra di agire in libertà. Su questo aspetto questa storia non può rispondere se non violando il mistero che è di ognuno. Quello che l'altro farà accanto a me, nella mia stessa sorte e nel modo più diverso dal mio, io dovrò rispettarlo.

Ho capito di trovarmi in mezzo ad un incrocio di alterità e di differenze irrimediabili che fanno saltare il banco. La differenza è inquietudine e moto perpetuo. Per me, dentro di me e verso le persone che adoro. Non c'è inizio, né fine. Del resto, se ci penso bene, nemmeno la morte di mia madre lo ha avuto e lei ha continuato a morire ogni giorno della mia vita. Nessun momento preciso e circoscritto, ma un continuo passaggio. L'unica ragione per cui difendo la mia decisione è che essa sono io, affacciata in uno specchio. Il mio modo di vedere il mondo e di pensarlo da quaggiù, da questo piccolo punto del cromosoma 13.

## Capitolo XX

### IL PARADOSSO

Nome proprio di questa storia. Nessuna analisi è stata univoca e per ogni domanda ho trovato più risposte. Tutte diverse e persino tutte giuste. Questa storia non appartiene solo alla medicina, né solo alla psicologia. E' singola eppure è intrecciata alla vita di una famiglia intera. *Non* è il titolo che potrei mettere su ogni capoverso, il *confine* è il luogo geografico in cui va riposta. Non la troverete confezionata con un finale identico, ognuno avrà la sua guarigione. Persino la scoperta non sarà stata identica e l'emotività, in continua contraddizione con la ragione, detterà ogni spinta di coraggio e ogni indugio.

Non ho voluto mai dare l'indicazione della scelta giusta. Nessuna lo sarebbe se non fosse intimamente legata al proprio modo di essere, alle proprie attese, al percorso vissuto. La prima differenza è l'identità genetica dei portatori della sindrome. Uomini e donne hanno non soltanto percentuali di rischio clinico molto diverse e per diverse patologie, ma inevitabilmente hanno un modo diverso di guardare alla procreazione e al rischio di trasmissione genetica. Forse persino la categoria del rischio non viene percepita secondo identiche sfumature.

Madri, sorelle, cugine legate da quella stessa sigla avranno occhi diversi per guardare. Tempi diversi di conoscenza e di scelta. Non ho visto un unico percorso per tutte, né lo stesso modo di fare le stesse cose. Penso di aver letto in tutte loro che sono coinvolte un moto di tormento, una serenità interrotta e turbata. Una volontà oscura di dimenticare, di costruire una

frattura tra loro e le loro madri. Eppure le ho viste anche consapevoli, disposte a non fuggire e proteggersi. Fatica, questo ho visto soprattutto.

La mia operazione preventiva è figlia del mio modo di vivere. Sono allergica alle cose sospese, alle incognite. Non so gestirle, né so trovargli un significato. Preferisco infilarmi nel dolore, senza sorseggiarlo. Non so stare comoda nelle attese. La mia vita in quel limbo era diventata insostenibile. Ora ho la serenità di chi pensa di aver fatto il massimo che poteva fare. Non so se basterà, ma l'ho fatto. Ed è questo che mi ha curato dalla paura del cancro. Perché nelle predisposizioni genetiche BRCA1 e BRCA2 è la paura la prima vera malattia. L'attesa è la malattia, la sospensione motivata di ogni progetto. E' la memoria che paralizza e che getta nello sconforto. E' contro tutto questo che si combatte fin da giovanissimi.

Quando questa storia è iniziata, quando mi sono messa in testa di arrivare alla causa ho sentito intorno a me l'ammirazione di quanti mi vedevano coraggiosa. Io mi sentivo solo molto disperata. Quando poi è arrivata la conferma di quella predisposizione ho faticato a far comprendere che per quanto quella sindrome fosse nascosta e sopita, essa c'era. Dentro di me. E proprio mentre se ne stava lì dormiente, a me faceva ancora più paura.

Sono consapevole che la mia decisione appartiene a un modo di pensare l'esistenza che non è fatto di paziente sopportazione, che non crede alla provvidenza e tantomeno al destino. Non mi affido, proprio non ci riesco. Certe volte mi chiedo se il fuoco emotivo che mi ha portato a quel 13 dicembre 2007 non sia legato alla folle volontà di riscattare mia madre, di spostare indietro il tempo. Io non l'ho fatto per lei. Ma una parte di me l'ha fatto come fosse lei. Non l'ho nemmeno deciso, sono stata guidata e portata fin qui. Ora il mio mondo è a colori, ho pensieri. Tanti, non uno soltanto. Mi vedo allo specchio, tutta intera. Vedo un significato e non sta nel

motivo per cui io sono nata così, ma nel viaggio fatto in questi anni. Lì dove sono finita per caso e lì dove ho voluto costruire un senso per non perdere ogni direzione. In quella casualità e sotto quella stella. Non la più bella, nemmeno la migliore. La mia e basta. Vorrei che questa storia servisse ad altre donne.

Vorrei, se non sembrasse troppo superbo, che contribuissi a toglierci di dosso l'abitudine ad aspettare, quasi ad accettare come fosse fatto di zucchero il più atroce dei tempi e il più drammatico dei giorni. Si deve fare un miracolo ogni volta in cui c'è la minima possibilità di conquistarsi una vita anche solo normale. Soprattutto se è stata tolta senza ragione, né valore.

Non ho camminato su una linea dritta, né su un piano. Ogni cosa è stata conquistata daccapo e mi ha consegnato un'eredità proprio mente leggevo su un referto medico un'ereditarietà.

Vedo la mia scelta come uno scontro feroce tra il calcolo della ragione e la mistica del fatalismo. Il ragionamento e le preghiere. L'approccio illuministico della scienza, che è quello che prediligo, e il tormento dell'introspezione del cuore. In fondo credo che la spaccatura sia tra le ragioni dell'efficacia e la trama romantica di un fatalismo che tutto può cambiare al di sopra delle nostre azioni. E penso che sia su queste linee che ci dividiamo. Si dividono le persone e le loro esperienze. La generazione della luna e quella del sole.

Ho avuto la possibilità di conoscere storie di faticose battaglie per la vita. Le più vicine a me e quelle a me più distanti. La cosa più bella che ho scoperto è la testardaggine della guarigione e la ricerca della normalità. E' lo sforzo titanico più incredibile che possa fare una persona malata ed è la cosa più importante che deve vedere chi ti siede accanto, chi ti è vicino, chi ti ama.

Il cancro non è il "brutto male". Non è una maledizione anche quando passa dall'utero di tua madre. Non è il maligno. E' una malattia come altre. Si guarisce. Bisogna chiamarla per nome. Descriverla. Assegnarli una precisa identità che spazzi

via la cultura del miracolo. La malattia arriva per caso, senza ragione morale o saggezza della sofferenza, senza valore. E' un fatto, né buono né cattivo. Semplicemente un fatto. La dinamica feroce di una selezione naturale. Il solo significato che rimane e che va ricordato è la bellezza della resistenza di tutti coloro che, sorpresi dalla malattia, decidono di reagire e continuano a conquistare nuove praterie di vita. *Planetarie* le definirebbe Neruda. *Terre di farina e di fiori di ciliegio*. Meraviglie della vita di quaggiù.

## INFORMAZIONI BIBLIOGRAFICHE

### **Chirurgia plastica: ricostruzione mammaria post-mastectomia**

"Riassunti 33° Congresso della Società Italiana di Chirurgia Plastica Ricostruttiva"  
N. Scuderi, R. De Vita, P. Ziccardi, F. Santanelli Capri, settembre 1984, Ed. F.lli  
Ariello, Napoli, 1984.

"Il ruolo della chemioprolifassi perioperatoria in chirurgia plastica e ricostruttiva"  
N. Scuderi, F. Santanelli, M. Tarallo, F.R. Grippando 2° Simposio Controllo delle  
infezioni in chirurgia, Ed. E.R.S., Firenze 14-16 maggio, 1991.

"Trattamento microchirurgico profilattico e terapeutico delle recidive in chirurgia  
plastica" F. Santanelli, R. de Vita, C. Rubino Med Mod, vol. 1-4, 1992.

"Osservazioni sulle caratteristiche delle informazioni disponibili su siti italiani di  
Chirurgia Plastica presenti su Internet ed informazione al paziente" F.R. Grippaudo,  
G.U. Ronchi, E. Cigna, L. Renzi, F. Santanelli, Jura Medica, vol. XIII, n.3, 2000.

"Preliminary experience in breast reconstruction with the free Vertical Deep Inferior  
Epigastric Perforator flap" F. Santanelli, G. Paolini, L. Renzi. Scand J Plast Reconstr  
Hand Surg. 2008;42(1):23-27. (IF 0,353)

"Modified Wise Pattern Reduction Mammoplasty, A New Tool For Upper Quadrant-  
tomy: A Preliminary Report". Santanelli F., Paolini G., Campanale A., Longo  
B., Amanti C. Ann Surg Oncol., vol 16, issue 5, 2009, 1122.

The "Type V" skin sparing mastectomy for upper quadrants skin resections". San-  
tanelli F., Paolini G., Campanale A., Longo B., Amanti C. Submitted to Annals of  
Surgical Oncology. 2009, xx(x):xx-xx. (IF).

"Wise pattern mastectomy: retrospective analysis of complication". Santanelli F.,  
Paolini G., Amanti C., Longo B., Campanale A. Submitted to Scand J Plast Reconstr  
Hand Surg. 2008, xx(x):xx-xx. (IF)

### **Publicazioni**

"Lembi liberi: il lembo Latissimus Dorsii" F. Santanelli, L. Renzi, in E chirurgia-  
plastica, Ed Pozzi ([www.echirurgiaplstica.com](http://www.echirurgiaplstica.com)), 2004.

"La Ricostruzione mammaria postmastectomia" F. Santanelli, L. Renzi, in Echi-  
rurgioplastica, Ed Pozzi ([www.echirurgiaplstica.com](http://www.echirurgiaplstica.com)), 2006.

**Altre fonti di riferimento**

Deep inferior epigastric perforator flap for breast reconstruction. Allen RJ, Treece P. *Ann Plast Surg* 32(1): 32-8, 1994.

Breast reconstruction using the free superficial inferior epigastric artery (SIEA) flap Arnez ZM, Khan U, Pogorelec D, Plannisek F. *Br J Plast Surg* 52: 276-279, 1999.

Preoperative TRAM flap planning for postmastectomy breast reconstruction, Berriño P, Santi P. *Ann Plast Surg*, 21(3): 264-72, 1988.

Blondeel Pn, Boeckx WD. *Br J Plast Surg* 47(7): 495-501, 1994.

Refinements in free flap breast reconstruction: the free bilateral deep inferior epigastric perforator flap anastomosed to the internal mammary artery. Blondeel N, Wanderstraeten GG, Monstrey SJ, Van Landuyt K, Tonnard P, Lysens R, Boeckx WD, Matton G. The donor site morbidity of free DIEP flaps and free TRAM flaps for breast reconstruction. *Br J Plast Surg* 50(5): 322-30, 1997.

The vascular territories of the superior epigastric and the deep inferior epigastric systems. Boyd JB, Taylor GJ and Corlett R. *Plast. Reconstr. Surg.* 73:1, 1-14, 1984.

A10-Year Retrospective Review of 758 DIEP Flaps for Breast Reconstruction. Gill PS, Hunt JP, Guerra AB, Dellacroce FJ, Sullivan SK, Boraski J, Metzinger SE, Dupin CL, Allen RJ. *Plast. Reconstr. Surg.* 113:4, 1153-1160, 2004.

Breast reconstruction with a transverse abdominal island flap. Hartrampf CR, Scheflan M, and Black PW. *Plast. Reconstr. Surg.* 69:216, 1982.

The lateral thoracodorsal flap in breast reconstruction. Holmstrom H. *Lossing C. Plast Reconstr Surg.* Jun;77(6):933-43,1986.

The free abdominoplasty flap and its use in breast reconstruction. An experimental study and clinical case report. Holmstrom H. *Scand J Plast Reconstr Surg* 13(3); 423-27, 1979.

Inferior epigastric artery skin flaps without rectus abdominis muscle. Koshima I, Soeda S. *Br J Plast Surg* 42(6): 645-8, 1989.

Free thin paraumbilical perforator based flap. Koshima I, Moriguchi T, Soeda S, Tanaka H, Umeda N. *Ann Plast Surg* 29(1): 12-7, 1992.

Comparison of cost for DIEP and free TRAM flap breast reconstructions. Kroll SS, Reece GP, Miller MJ, Robb GL, Langstein HN, Butler CE, and Chang DW. *Plast. Reconstr. Surg.* 107:6, 1413-1416, 2001.

The vascular anatomy of Rectus Abdominis Muscolocutaneous flaps based on the Deep Superior Epigastric System Moon HK, Taylor GJ.. *Plast. Reconstr. Surg.* 82:5, 815-829, 1988.

### **Genetica medica (siti e altro materiale di riferimento)**

<http://research.nhgri.nih.gov/bic/>. Sito di riferimento per le mutazioni di BRCA1 e BRCA2

Linee guida F.O.N.C a.M . Sorveglianza e trattamento delle donne ad alto rischio per carcinoma mammario familiare (Aggiornamento 2008).

Mutation in Brief BRCA2 Gene Mutations in Greek Patients with Familial Breast Cancer HUMAN MUTATION Mutation in Brief #474 (2001) Online 2001 WILEY-LISS, INC. Received 15 June 2001; revised manuscript accepted 28 September 2001.

### **Pubblicazioni prof. Lawrence C. Brody, Ph.D, senior investigator "Genome Thecnology Branch". Molecular Pathogenesis Section B.S. Pennsylvania State University, 1982 Ph.D. Johns Hopkins University, 1991**

A Polymorphism, R653Q, in the trifunctional enzyme methylenetetrahydrofolate dehydrogenase/methenyltetrahydrofolate cyclohydrolase/formyltetrahydrofolate synthetase is a maternal genetic risk factor for neural tube defects. Brody LC, Conley M, Cox C, Kirke PN, McKeever MP, Mills JL, Molloy AM, O'Leary VB, Parle-McDermott A, Scott JM, Swanson DA.: Report of the birth defects research group. *Am J Hum Genet*, 71(5):1207-15. 2002.

Accounting for breast cancer. Brody LC. CHEKs and balances: *Nat Genet*, 31(1):3-4. 2002.

BRCA1 regulates the G2/M checkpoint by activating Chk1 kinase upon DNA damage. Yarden RI, Pardo-Reoyo S, Sgagias M, Cowan KH and Brody LC.. *Nat Genet*, 30(3):285-9. 2002.

Inherited BRCA2 mutations in African Americans with breast and/or ovarian cancer: a study of familial and early onset cases. Kanaan Y, Kpenu E, Utley K, Adams-Campbell L, Dunston GM, Brody LC, Broome C.. *Hum Genet*, 113(5):452-60. 2003.

Functional characterization of BRCA1 sequence variants using a yeast small colony phenotype assay. Coyne RS, McDonald HB, Edgemon K and Brody LC. *Cancer Biology and Therapy*, 3:453-7. 2004.

A polymorphism in the MTHFD1 gene increases a mother's risk of having an unexplained second trimester pregnancy loss. Parle-McDermott A, Pangilinan FJ, Mills JL, Signore CC, Molloy AM, Cotter A, Conley M, Cox C, Kirke PN, Scott JM and Brody LC.. *Molecular Human Reproduction*, 11:477-480. 2005.

Treating cancer by targeting a weakness . Brody LC.. *N Engl J Med*, 353(9):949-50. 2005.

Confirmation of the R653Q polymorphism of the trifunctional C1-synthase enzyme as a maternal risk for neural tube defects in the Irish population. Parle-McDermott A, Kirke PN, Mills JL, Molloy AM, Cox C, O'leary VB, Pangilinan F, Conley M, Cleary L, Brody LC.. *Eur J Hum Genet*, 14:768-772. 2006.

The MTHFR 1298CC and 677TT genotypes have opposite associations with red cell folate levels. Parle-McDermott A, Mills JL, Molloy AM, Carroll N, Kirke PN, Cox C, Conley MR, Pangilinan FJ, Brody LC, Scott JM.. *Mol Genet Metab*, 88:290-294. 2006.

Clinical and molecular features associated with biallelic mutations in FANCD1/BRCA2. Alter BP, Rosenberg PS, Brody LC. *J Med Genet*, 44(1):1-9. 2007.

The 19-bp deletion polymorphism in intron-1 of dihydrofolate reductase (DHFR) may decrease rather than increase risk for spina bifida in the Irish population. Parle-McDermott A, Pangilinan F, Mills JL, Kirke PN, Gibney ER, Troendle J, O'Leary VB, Molloy AM, Conley M, Scott JM, Brody LC.. *Am J Med Genet A*, 143A(11):1174-80. 2007.

Construction of a high resolution linkage disequilibrium map to evaluate common genetic variation in TP53 and neural tube defect risk in an Irish population. Pangilinan F, Geiler K, Dolle J, Troendle J, Swanson DA, Molloy AM, Sutton M, Conley M, Kirke PN, Scott JM, Mills JL, Brody LC. *Am J Med Genet A*, 146A(20):2617-25. 2008.

Putting science over supposition in the arena of personalized genomics. McBride CM, Alford SH, Reid RJ, Larson EB, Baxevanis AD, Brody LC.. *Nat Genet*, 40(8):939-42. 2008.

Oncologists Hereditary Cancer Education Resource Panel- Science Direct, *Gynecologic Oncology* 107 (2007) 159–162, Johnathan M. Lancaster a, C. Bethan Powell b, Noah D. Kauff c, Ilana Cass d, Lee-May Chen b, Karen H. Lu e, David G. Mutch f, Andrew Berchuck g, Beth Y. Karlan d, Thomas J. Herzog h, for the Society of Gynecologic

### Senologia

Validation of a breast cancer risk assessment model in women with a positive family history. Bondy ML, Lustbader ED, Halabi S, Ross E, Vogel VG. *J. Natl Cancer Inst.* 1994; 86: 620-625.

Society of Surgical Oncology: position statement on prophylactic mastectomy. Giuliano AE, Boolbol S, Degnim A, Kuerer H, Leitch AM, Morrow M. Approved by the Society of Surgical Oncology Executive Council, March 2007. *Ann Surg Oncol.* 2007;14:2425-2427.

"BRCA1 and BRCA2 germ-line mutations and oral contraceptives: to use or not to use" *The Breast*, August 2005, Vol 14, Issue 4: Tal Grenader, Tamar Peretz, Meyer Lifchitz and Linda Shavit; Pages 264-268, Copyright 2005, with permission from Elsevier.

"Breast Cancer after Prophylactic Bilateral Mastectomy in Women with a BRCA1 OR BRCA2 Mutation" H.Meijers-Heijboer et al.; *N Engl J Med* 2001; 345: 159-164.

"Prophylactic Mastectomy for Women with BRCA1 and BRCA2 Mutations – Facts and Controversy", A. Eisen et al. *N Engl J Med* 2001; 207-208.

I tumori della mammella" Forza Operativa Nazionale sul Carcinoma Mammario. ", Marzo 2001.

"Risk-Reducing Salpingo-Oophorectomy in Women with a BRCA1 or BRCA2 Mutation" N.D. Kauff et al. ; *N Engl J Med* 2002; 346:1609-1615.

" Prophylactic Oophorectomy in carriers of BRCA1 or BRCA2 Mutations" T.R. Rebbeck et al.; *N Engl Med* 2002; 346: 1616-1622.

"Prophylactic Oophorectomy to Reduce the Risk of Ovarian and Breast Cancer in Carriers of BRCA Mutations", D. Haber: *N Engl J Med* 2002; 346: 1660-1661.

Contralateral prophylactic mastectomy. Predictors of significant histologic findings. Goldflam K, Hunt KK, Gershengwald JE, et al.. *Cancer.* 2004;101:1977-1986.

Efficacy of prophylactic mastectomy in women with unilateral breast cancer: a cancer research network project. Herrinton LJ, Barlow WE, Yu O, et al.. *J Clin Oncol.* 2005;23: 4275-4286.

Clinical and histological predictors of contralateral breast cancer. Kollias J, Ellis IO, Elston CW, Blamey RW.. *Eur J Surg Oncol.* 1999;25:584-589.

Bilateral primary breast cancer, a prospective clinicopathological study. Robbins GF, Berg JW. *Cancer*. 1964;17:1501-1527.

Issues of regret in women with contralateral prophylactic mastectomies. Montgomery LL, Tran KN, Heelan MC, et al. *Ann Surg Oncol*. 1999;6:546-552.

Efficacy of contralateral prophylactic mastectomy in women with a personal and family history of breast cancer . McDonnell SK, Schaid DJ, Myers JL, et al.. *J Clin Oncol*. 2001;19:3938-3943.

Risk reduction of contralateral breast cancer and survival after contralateral prophylactic mastectomy in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers. van Sprundel TC, Schmidt MK, Rookus MA, et al. *Br J Cancer*. 2005;93:287-292.

Contralateral prophylactic mastectomy improves the outcome of selected patients undergoing mastectomy for breast cancer . Peralta EA, Ellenhorn JD, Wagman LD, Dagens A, Andersen JS, Chu DZ.. *Am J Surg*. 2000;180:439-445.

Boughey JC, Khakpour N, Meric-Bernstam F, et al.. *Cancer*. 2006;107:1440-1447.

Selective use of sentinel lymph node surgery during prophylactic mastectomy. Bondy ML, Lustbader ED, Halabi S, Ross E, Vogel VG. Validation of a breast cancer risk assessment model in women with a positive family history. *J Natl Cancer Inst*. 1994;86:620-625.

Validation studies for models projecting the risk of invasive and total breast cancer incidence. Costantino JP, Gail MH, Pee D, et al. *J Natl Cancer Inst*. 1999;91:1541-1548.

Projecting individualized probabilities of developing breast cancer for white females who are being examined annually. Gail MH, Brinton LA, Byar DP, et al. *J Natl Cancer Inst*. 1989;81:1879-1886.

Validation of the Gail et al model of breast cancer risk . Rockhill B, Spiegelman D, Byrne C, Hunter DJ, Colditz GA. Original Article 970 *Cancer* March 1, 2009 prediction and implications for chemoprevention. *J Natl Cancer Inst*. 2001;93:358-366.

Validation of the Gail et al model for predicting individual breast cancer risk. Spiegelman D, Colditz GA, Hunter D, Hertzmark E.. *J Natl Cancer Inst*. 1994;86:600-607.

Breast cancer risk correlates with level of atypia in prophylactic mastectomy (PM) specimens. Kulkarni S Rademaker A, Khan S, Staradub V, Wiley L. *Ann Surg Oncol*. 2004; 11(suppl 2):S94.

A new look at the statistical model identification. Akaike H.. *IEEE Trans Automatic Control*. 1974;19:716-723.

Synchronous elective contralateral mastectomy and immediate bilateral breast reconstruction in women with early-stage breast cancer. Gershenwald JE, Hunt KK, Kroll SS, et al. *Ann Surg Oncol*. 1998;5:529-538.

Contralateral cancerous breast lesions in women with clinical invasive breast carcinoma. Nielsen M, Christensen L, Andersen J. *Cancer*. 1986;57:897-903.

Bilateral breast cancer. Risk reduction by contralateral biopsy. Wanebo HJ, Senofsky GM, Fechner RE, Kaiser D, Lynn S, Paradies J. *Ann Surg*. 1985;201:667-677.

Increasing use of contralateral prophylactic mastectomy for breast cancer patients: a trend toward more aggressive surgical treatment. Tuttle TM, Habermann EB, Grund EH, Morris TJ, Virnig BA. *J Clin Oncol*. 2007;25:5203-5209.

Morphologic types of breast cancer: age, bilaterality, and family history. Erdreich LS, Asal NR, Hoge AF. *South Med J*. 1980;73:28-32.

Bilateral breast cancer . Gogas J, Markopoulos C, Skandalakis P, Gogas H.. *Am Surg*. 1993;59:733-735.

Infiltrating lobular carcinoma of the breast: tumor characteristics and clinical outcome. Arpino G, Bardou VJ, Clark GM, Elledge RM. *Breast Cancer Res*. 2004;6:R149-R156.

Multicentricity and bilaterality in invasive breast carcinoma. Lesser ML, Rosen PP, Kinne DW.. *Surgery*. 1982;91: 234-240.

A case-control study of unilateral and bilateral breast carcinoma patients. Newman LA, Sahin AA, Cunningham JE, et al. *Cancer*. 2001;91:1845-1853.

Risk of second primary cancer in the contralateral breast in women treated for early-stage breast cancer: a population-based study. Gao X, Fisher SG, Emami B. *Int J Radiat Oncol Biol Phys*. 2003;56:1038-1045.

Prognostic significance of benign proliferative breast disease. Bodian CA, Perzin KH, Lattes R, Hoffmann P, Abernathy TG.. *Cancer*. 1993;71:3896-3907.

Breast cancer risk associated with proliferative breast disease and atypical hyperplasia. Dupont WD, Parl FF, Hartmann WH, et al.. *Cancer*. 1993;71:1258-1265.

A prospective study of benign breast disease and the risk of breast cancer. London

SJ, Connolly JL, Schnitt SJ, Colditz GA. *JAMA*. 1992;267:941-944.

Risk of breast cancer associated with atypical hyperplasia of lobular and ductal types. Marshall LM, Hunter DJ, Connolly JL, et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 1997; 6:297-301.

Atypical lobular hyperplasia as a unilateral predictor of breast cancer risk: a retrospective cohort study. Page DL, Schuyler PA, Dupont WD, Jensen RA, Plummer WD Jr, Simpson JF. *Lancet*. 2003;361:125-129.

Histopathologic types of benign breast lesions and the risk of breast cancer: case-control study. Shaaban AM, Sloane JP, West CR, et al.. *Am J Surg Pathol*. 2002;26:421- 430.

A working model for the time sequence of genetic changes in breast tumorigenesis. Singletary SE.. *J Am Coll Surg*. 2002;194:202-216.

Newsham IF. The long and short of chromosome 11 in breast cancer. *Am J Pathol*. 1998;153:5-9.

MRI evaluation of the contralateral breast in women with recently diagnosed breast cancer. Lehman CD, Gatsonis C, Kuhl CK, et al. *N Engl J Med*. 2007;356:1295-1303.

Contralateral primary tumors in breast cancer patients in a randomized trial of adjuvant tamoxifen therapy . Rutqvist LE, Cedermark B, Glas U, et al.. *J Natl Cancer Inst*. 1991;83: 1299-1306.

The Scottish trial of adjuvant tamoxifen in lymph node-negative breast cancer. Stewart HJ. Scottish Cancer Trials Breast Group. *J Natl Cancer Inst Monogr*. 1992;117-120.

Prophylactic mastectomy" e "BRCA and prophylactic mastectomy".Breast cancer after prophylactic bilateral mastectomy in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. Archivio scientifico Pub Med” Meijers-Heijboer H, van Geel B, van Putten WL, et al. *N Engl J Med*. 2001;345: 159–164.

Bilateral prophylactic mastectomy reduces breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: the PROSE Study Group. Rebbeck TR, Friebel T, Lynch HT, et al.. *J Clin Oncol*. 2004;22:1055–1062.

Contralateral prophylactic mastectomy improves the outcome of selected patients undergoing mastectomy for breast cancer . Peralta EA, Ellenhorn JD, Wagman LD, et al.. *Am J Surg*. 2000;180:439–445.

Prophylactic mastectomy in women with a high risk of breast cancer. Hamm RM, Lawler F, Scheid D. *N Engl J Med.* 1999;340:1837–1838; author reply 1839.

Excess risk for contralateral breast cancer in CHEK2\*1100delC germline mutation carriers. Broeks A, de Witte L, Nooijen A, et al. *Breast Cancer Res Treat.* 2004;83:91–93.

A working model for the time sequence of genetic changes in breast tumorigenesis. Singletary SE. *J Am Coll Surg.* 2002;194:202–216.

Page DL, Schuyler PA, Dupont WD, et al. *Lancet.* 2003;361:125–129.

Atypical lobular hyperplasia as a unilateral predictor of breast cancer risk: a retrospective cohort study. Newsham IF. The long and short of chromosome 11 in breast cancer. *Am J Pathol.* 1998;153:5–9.

Breast cancer risk correlates with level of atypia in prophylactic mastectomy (PM) specimens [abstract]. Kulkarni S, Rademaker A, Khan S, et al. *Ann Surg Oncol.* 2004;11:S94.

Pathologic characteristics of breast parenchyma in patients with hereditary breast carcinoma, including BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Adem C, Reynolds C, Soderberg CL, et al. *Cancer.* 2003;97:1–11. Efficacy of contralateral prophylactic mastectomy in women with a personal and family history of breast cancer. McDonnell SK, Schaid DJ, Myers JL, et al. *J Clin Oncol.* 2001;19:3938–3943.

Prophylactic surgery to reduce breast cancer risk: a brief literature review. Anderson BO. *Breast J.* 2001;7:321–330.

Prophylactic mastectomy. Newman LA, Kuerer HM, Hung KK, et al. *J Am Coll Surg.* 2000;191:322–330.

Synchronous elective contralateral mastectomy and immediate bilateral breast reconstruction in women with early-stage breast cancer. Gershenwald JE, Hunt KK, Kroll SS, et al. *Ann Surg Oncol.* 1998;5:529–538.

Projecting individualized probabilities of developing breast cancer for white females who are being examined annually. Gail MH, Brinton LA, Byar DP, et al. *J Natl Cancer Inst.* 1989;81:1879–1886.

Skin-sparing mastectomy with immediate breast reconstruction. Singletary SE, Kroll SS. *Adv Surg.* 1996;30:39–52.

Contralateral breast cancer risk is influenced by the age at onset in BRCA1- asso-

ciated breast cancer. Verhoog LC, Brekelmans CT, Seynaeve C, et al. *Br J Cancer*. 2000;83:384–386.

Life expectancy gains from cancer prevention strategies for women with breast cancer and BRCA1 or BRCA2 mutations. Schrag D, Kuntz KM, Garber JE, et al. *JAMA*. 2000;283: 617–624.

Prophylactic (bilateral) mastectomy prevents contralateral breast cancer (CBC), without positive impact on survival in BRCA mutation carriers with a previous history of unilateral breast cancer [abstract]. Seynaeve C, Meijers-Heijboer EJ, Menke M, et al. *Breast Cancer Res Treat*. 2003;82:S179.

Reoperations after prophylactic mastectomy with or without implant reconstruction. Zion SM, Slezak JM, Sellers TA, et al. *Cancer*. 2003;98:2152–2160.

Issues of regret in women with contralateral prophylactic mastectomies. Montgomery LL, Tran KN, Heelan MC, et al. *Ann Surg Oncol*. 1999;6:546–552.

#### **Dove trovare informazioni e approfondimenti**

Senologic International Society

Breast Cancer Collections The New England Journal of Medicine

Medscape's Breast Cancer Resource Center

British Medical Journal Collected Resources: Breast Cancer

The Journal of the American Medical Association, JAMA - Breast Cancer Collection

National Cancer Institute: Breast Cancer

MD Anderson Cancer Center: Breast Cancer

Memorial Sloan-Kettering Cancer Center: Breast Cancer

European Society of Mastology

International Breast Cancer Study Group, IBCSG

American Society of Breast Disease

Senonetwork

Societa' Italiana di Senologia, SIS

Scuola Italiana di Senologia - Forza Operativa Nazionale sul Carcinoma Mammario  
- Gruppo Italiano per lo Screening Mammografico

Scuola di Oncologia Chirurgica Ricostruttiva

A.I.O.M.- Associazione Italiana di Oncologia Medica

A.N.I.S.C.- Associazione Nazionale Italiana Senologi Chirurghi

A.S.I.- Associazione Senologica Interregionale

EUROPA DONNA - The European Breast Cancer Coalition

Associazione per la Lotta ai Tumori del Seno

Susan G. Komen Breast Cancer Foundation

O.N.Da. - Osservatorio Nazionale sulla Salute della Donna

Breast Cancer Advisory Community

### **Psiconcologia**

La mente e il cancro. Insidie e risorse della psiche nelle patologie tumorali, Massimo Biondi, Anna Costantini e Luigi Grassi, La Goliardica, Roma, 1979.

Malati di Rischio. Edizioni Masson - Milano. 1999. - M Tamburini, A. Santuosso.

Manuale pratico di psico-oncologia, Luigi Grassi, Massimo Biondi, Anna Costantini, Il Pensiero Scientifico Roma, 2003.

Psicologia e tumori. Una guida per reagire. Anna Costantini, Luigi Grassi, Massimo Biondi, Il Pensiero Scientifico Roma, 1998.

Psicologia e psicosomatica dei tumori, Paolo Pancheri e Massimo Biondi, La Goliardica Roma, 1979.

Subjective versus objective risk in genetic counseling for hereditary breast and/or ovarian cancers. Caruso A, Vigna C, Marozzo B, Sega FM, Sperduti I, Cognetti F, Savarese A J Exp Clin Cancer Res. 2009 Dec 21;28:157.

A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer

patients, Kathryn J. Schilich- Bakker, Herman F.J., ten Kroode, Margreet G.E.M. Ausems, 7 april 2005.

Does dispositional optimism predict psychological responses to counseling for familial breast cancer? Paul Norman, Kate Brain, 25 august 2006.

Psychologica distress among healthy women with family histories of breast cancer: effects of recent life events, Youngmee Kim, Katherine N. Duhamel, Heiddis B. Valdimarsdottir, Dana H. Bovbjerg, Mount Sinai School of Medicine, USA, 5 february 2004.

A systematic review of perceived risks, psychological and behavioral impacts of genetic testing, Heshka JT, Pallechi C., Howley H, Wilson B. Wells PS, 10 January 2008.

### **Immagine corporea e percezione di sé dopo chirurgia e terapie del seno**

Controlled prospective longitudinal study of women with cancer: I. Sexual functioning outcomes Andersen B.L. Anderson B. de Prosse C., J Consult Clin Psychol 1989; 75 (6): 683-91.

Psychosocial problems among younger women with breast cancer, Avis N.E. Crawford S. Manuel J. Psychooncology 2004; 13 (5) 295-308.

Then and now: quality of life of young cancer survivors. Bloom J.R. Stewart S.L. Chang S. et al. Psychooncology 2004; 13 (3): 147-60.

Pregnancy after breast cancer: from psychosocial issues through conception. Collichio F.A. Agnello R. Staltzer J.. Oncology (Huntingt) 1998; 12 (5): 759-65, 769; discussion 1998; 770, 773-5.

How subsequent pregnancy affects outcome in women with a prior cancer . Danforth D. Oncology 1991; 5: 23-30

Long term quality of life after breast cancer: comparison of 8 years survivors with population controls. Dorval M. Maunsell E. Deschenes L. et al. (1998a) J Clin Oncol 1998; 16 (2): 487-94.

Type of mastectomy and quality of life for long term breast carcinoma survivors. Dorval M. Maunsell E. Deschenes L. et al. (1998b)Cancer 1998; 83: 2130-8

Pregnancy after breast conserving surgery and radiation therapy for breast cancer Dow K.H. Harris JR. Roy C.Natl Cancer Inst Monogr 1994; 16: 131-37

Quality of life following breast-conserving therapy or mastectomy: results of a 5-year prospective study. Engel J. Kerr J. Schlesinger-Raab A. et al. *Breast J* 2004; 10 (3): 223-31

Breast conservation versus mastectomy: is there a difference in psychological adjustment or quality of life in the year after surgery? Ganz P.A. Shag A.C. Lee J.J. et al. *Cancer* 1992; 69: 1729-1738

Breast cancer survivors: psychosocial concerns and quality of life. Ganz P.A. Coscarelli A. Fred C. et al. *Breast Cancer Res Treat* 1996; 38 (2): 183-99

The management of the menopause. Graziottin A. Castoldi E. sexuality and breast cancer: a review In: Studd J. (ed), *The millennium review*, New York, Parthenon Publishing, 2000, 211-220

Cancer and sexual function, Graziottin A. Rovei V. Incrocci L. (Guest Ed.), *Sexologies*, European Journal of Sexual Health, 16 (2007), 292-298

Effect of pregnancy on prognosis for young women with breast cancer Guinee V.F. Olsson H. Moller T. et al. *Lancet* 1994; 343: 1587-89

Swelling of the arm following radical mastectomy Hughes J.H. Patel A.R. *Br J Surg* 1966; 53: 4-14

Early stage breast cancer: costs and quality of life one year after treatment by mastectomy or conservative surgery and radiation therapy .Kenny P. King M.T. Shiell A. et al. *Breast* 2000; 9 (1): 37-44

Psychiatric disorders in women with early stage and advanced breast cancer: a comparative analysis. Kissane D.W. Grabsch B. Love A. et al. *Aust NZJ Psychiatry* 2004; 38 (5): 320-6

Psychosocial and sexual functioning of survivors of breast cancer Kornblith A.B. Ligibel J. *Semin Oncol* 2003; 30 (6): 779-813

Should women be advised against pregnancy after breast cancer treatment? Kroman N. Jensen M.B. Melbyem et al. *Lancet* 1997; 350: 319-322

Effects of cancer on the sexuality and fertility of women. Lamb M.A. *Semin Oncol Nurs* 1995; 11 (2): 120-7

Long term sequelae of breast cancer surgery Paci E. Cariddi A. Barchielli A. et al. *Tumori*, 1996; 82: 321-324

Incidence of breast-carcinoma related lymphedema, Petrek J.A. Heelan MC. Cancer 1998; 83 (12): 2776-2781

Lymphedema: patients and provider education. Runowicz C.D.. Current status and future trends Cancer 1998; 83 (12): 2874-2876.

Sexuality and body image in younger women with breast cancer Schover L.R. J Natl Cancer Inst Monogr 1994; (16): 177-82

Partial mastectomy and breast reconstruction. A comparison of their effects on psychosocial adjustment, body image, and sexuality Schover L.R. Yetman R.J. Tuason L.J. et al. Cancer 1995; 75 (1): 54-64

### **Bioetica**

Orientamenti bioetica per i test genetici, Comitato Nazionale per la bioetica, 19 novembre 1999.

Test genetici. Mi ammalero? Le analisi sul Dna per conoscere in anticipo a quali malattie si è predisposti sono in aumento in Italia e nel mondo. Ma sapere è solo l'inizio. Nuovi problemi nascono proprio dai risultati. A partire dal rispetto della privacy. E dai diritti di chi non vuole essere informato, di Laura Lazzaroni, Repubblica delle donne, 11 dicembre 2002.

Né dio, né genoma, J. Kupiec e Pierre Sonigo, Eleuthera 2009

### **Alcuni contatti utili per il counseling genetico**

UDTS – Unità Diagnostica e Terapia Senologica dell’A.O. Sant’Andrea  
Via di Grottarossa, 1035-1039 00189 Roma  
Responsabile Prof. ssa Adriana Bonifacino  
Tel. 06.3377.5997 – 06.3377.5397  
adriana.bonif@tiscali.it

IFO- Istituti Fisioterapici Ospitalieri Roma  
Polo Oncologico Regina Elena  
Via Elio Chianesi, n. 53 00128  
<http://193.109.105.24/allegatiifo/komen/Specialisti/genetista.html>  
Ambulatorio per i tumori eredo-familiari della mammella e dell’ovaio  
hbc@ifo.it  
Tel. 06- 52666127 Fax 06- 5266

IRCCS- Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano  
Via Giacomo Venezian, 1 - 20133

Dipartimento di Medicina Predittiva e della Prevenzione  
Basi molecolari rischio genetico e Test Genetici  
Tel. +39 02 2390 1  
Ufficio Appuntamenti tel. +39 02 2390 4000

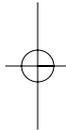
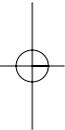
IST- Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro Genova  
Largo R. Benzi, 10 – 16132  
<http://www.istge.it>  
Centro Tumori ereditari  
Tel.010/5600647  
Tel. 010/5600220 (con segreteria telefonica)

IEO- Istituto Europeo di Oncologia  
Divisione di Prevenzione e Genetica Oncologica  
Tel:02-57489.323/861  
Fax: 02-94379.225

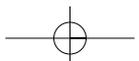
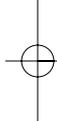
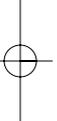
Policlinico Umberto I Roma  
Viale del Policlinico, 155 00165  
Dipartimento Oncologia e Medicina sperimentale  
Tel. 06.40070274 – 06.49972877

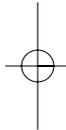
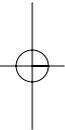
Policlinico Tor Vergata Roma  
Unità Operative Semplici Dipartimentali  
Diagnostica Senologica  
Segreteria:06.2090.2400-2401  
Fax:06.2090.2404  
SettoreG, PianoTerra  
E-mail:[info@ptvonline.it](mailto:info@ptvonline.it)

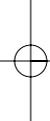
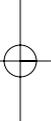
Centro Studi - Policlinico Militare Il Celio di Roma  
Via di Santo Stefano Rotondo 4 00184 Roma  
Tel. 06/70491554



Un ringraziamento speciale al Prof. Ricevuto per la dedizione e le intense conversazioni che trasformano ogni visita in un'occasione di conoscenza.







Finito di stampare nel novembre 2010  
dalla tipografia Grafo Press S.a.S – Roma

