

Noi

**NEL DNA C'È LA NOSTRA STORIA.
MA NON IL NOSTRO DESTINO.**

STORIE
DI PAZIENTI
CON TUMORI
EREDO-FAMILIARI

AstraZeneca   MSD

 Tumori
eredo-familiari

Conoscerli è il primo passo.



La campagna MSD-AstraZeneca sui tumori eredo-familiari.

“Tumori ereditari: conoscerli è il primo passo” è la campagna, realizzata da MSD in alleanza con AstraZeneca e il patrocinio delle associazioni pazienti Acto Italia, aBRCA dabra, Europa Donna, Loto, Salute Donna, Fondazione Mutagens, Salute Uomo, Europa Uomo, dedicata alla conoscenza dei tumori «eredo-familiari», ovvero tutte quelle neoplasie che hanno una componente ereditaria.

Un vero e proprio percorso di informazione e prevenzione, strutturato in una serie di contenuti e attività di comunicazione, con l'obiettivo di sensibilizzare pazienti, caregiver e pubblico generalista sull'importanza di conoscere e riconoscere i fattori di rischio che possono avere un impatto sull'insorgenza di queste patologie.

Visita il sito www.tumoriereditari.it

EDITORIALE

***Alcuni tumori sono
storie di famiglia.
Non per questo sono
storie già scritte.***

Noi, il magazine che state per sfogliare, nasce nell'ambito della campagna “Tumori Ereditari: conoscerli è il primo passo”, realizzata da MSD in alleanza con AstraZeneca, che vuole offrire un percorso di informazione e prevenzione sulla conoscenza dei tumori «eredo-familiari», ovvero tutte quelle neoplasie che hanno una componente ereditaria.

All'interno della rivista, potrete leggere le storie di otto pazienti, uomini e donne, che hanno scoperto di essere portatori e portatrici di una mutazione genetica e che, nel corso della loro vita, hanno sviluppato e affrontato, o affrontano ancora oggi, alcuni tumori.

Ogni storia è una testimonianza preziosa di coraggio, resilienza, speranza e voglia di vita. Non solo storie cliniche, ma un racconto a più voci, intimo e toccante, dove le esperienze personali diventano un dono da condividere e un viaggio attraverso parole di consapevolezza e prevenzione.

Il magazine *Noi*, e tutta la campagna, sono realizzati con il patrocinio di Acto Italia, aBRCA dabra, Europa Donna, Loto, Salute Donna, Fondazione Mutagens, Salute Uomo, Europa Uomo, – associazioni da sempre impegnate a promuovere la conoscenza e la corretta informazione sulle più importanti patologie oncologiche.

Buona lettura!

INDICE

1.

“Mutazioni che uniscono:
la forza di scegliere,
la forza di sapere.”



Acto Italia

2.

“Quando ho scoperto
la mutazione BRCA”



aBRCA dabra

3.

“L'importanza dei
controlli senologici”



Europa Donna

4.

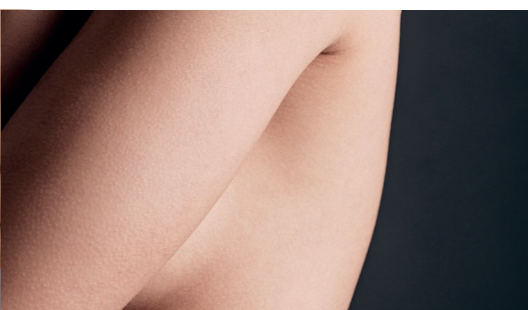
“Non sapevo che
il tumore ovarico
potesse essere ereditario”



Loto

5.

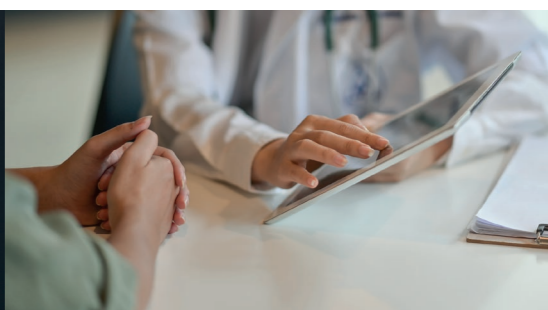
“Perché ho scelto di
sottopormi alla
mastectomia preventiva”



Salute Donna

6.

“Sorveglianza e proattività
sono fondamentali per
la prevenzione”



Fondazione Mutagens

7.

“Non sapevo che le mutazioni
genetiche riguardassero anche
gli uomini”



Salute Uomo

8.

“Nella mia famiglia ci sono
stati diversi casi di tumore
alla prostata”



Europa Uomo



MUTAZIONI CHE UNISCONO: LA FORZA DI SCEGLIERE, LA FORZA DI SAPERE.

Acto Italia

Quando mia sorella, a quarantotto anni, è stata colpita da un tumore ovarico, non immaginavamo che nella nostra famiglia si nascondesse una mutazione genetica. Solo in seguito alla sua malattia abbiamo scoperto la **mutazione del gene BRCA1**.

Quel test, arrivato troppo tardi per lei, ha cambiato la mia vita. Ho deciso di sottopormi all'esame e, nel 2017, ho scoperto di avere la stessa mutazione. Ero da poco diventata mamma per la terza volta. La paura di finire nello stesso tunnel di mia sorella era

forte, ma ho scelto di vivere quel tempo sotto stretta sorveglianza: ecografie, mammografie, controlli continui. Mi sentivo fragile, ma anche fortunata. Conoscere significava poter scegliere!

Nel 2019 ho deciso di intervenire, rimuovendo le ovaie. Una scelta difficile, ma necessaria: per il tumore ovarico non esistono esami in grado di individuare il tumore prima che si sviluppi. Per il seno, invece, gli strumenti di screening funzionano e, infatti, nel 2023, ho scoperto un nodulo sospetto.

La diagnosi è stata dura, ma questa volta ero pronta. Ho scelto la mastectomia bilaterale, cioè di farmi asportare entrambe le mammelle, una perché malata, l'altra come forma di prevenzione. Non è stata una resa, ma un atto di fiducia nella medicina e nella mia forza.

Oggi vivo sotto sorveglianza costante, con terapie e controlli regolari. Ogni esame è un gesto verso la

vita, e un ringraziamento silenzioso a mia sorella. Grazie a lei ho potuto sapere, e sapere mi ha dato la possibilità di scegliere! Le mutazioni non dividono, uniscono. Uniscono sorelle, madri, figlie, donne che imparano a sostenersi a vicenda. In questo percorso ho conosciuto la famiglia Acto che per me ha rappresentato tutto questo: la rete che trasforma la vulnerabilità in forza, la paura in conoscenza, la solitudine in comunità. A mia sorella, che non c'è più. A me, che ci sono ancora. Alla vita, che ho scelto.

GLOSSARIO

Oncogenetica

È una branca dell'oncologia dedicata alla componente genetica dei tumori. L'oncogenetica sviluppa misure diagnostiche, percorsi terapeutici e protocolli di prevenzione per le persone a rischio.

Qual è la percentuale di rischio ereditario del tumore ovarico?

Secondo i dati della Società Europea di Oncologia Medica (ESMO), una percentuale compresa tra il 6 e il 25% circa dei tumori maligni dell'ovaio presenta una mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2. Il rischio di sviluppare un tumore ovarico aumenta del 15-45% nelle donne che hanno ereditato una mutazione in BRCA1 e del 10-20% circa in quelle che hanno ereditato una mutazione di BRCA2.

“ Un'informazione corretta e accessibile è il primo strumento di tutela per ogni donna. Acto lavora perché la conoscenza diventi parte integrante dei percorsi di prevenzione, diagnosi e cura, affinché nessuna debba affrontare da sola una malattia così complessa. ”



Ilaria Bellet

Presidente Acto Italia, Alleanza Contro il Tumore Ovarico ETS



QUANDO HO SCOPERTO LA MUTAZIONE BRCA

*aBRCA*dabra

La mia è una storia come tante altre: ho visto molte donne della mia famiglia morire per un tumore al seno o alle ovaie, compresa mia madre. Fu proprio lei la prima a intuire che c'era qualcosa di ereditario; per questo iniziò a far fare le visite a me e a mia sorella, quando eravamo appena adolescenti.

Dopo la sua morte, il mio senologo volle fortemente che facessi il test per la mutazione BRCA, anche se nel 2005 il tema era ancora poco conosciuto e dibattuto in Italia.

Mancava però un "campione" storico. Per fare un test genetico, all'epoca, c'era bisogno del DNA di

mia nonna, anche lei morta di tumore ovarico a 58 anni. Ma il mio medico non si arrese e fece di tutto per farmi accedere a quel test. Finalmente, nel 2017, riuscii a farlo.

L'esito arrivò, chiaro e doloroso: BRCA1 positiva. La stessa sorte è toccata a mia sorella e a mio fratello.

Avevo 36 anni. Il mio medico mi propose di togliere seno e ovaie per mettermi in sicurezza. Accettai il suo consiglio, ma solo "a metà": mi sottoposi a una mastectomia bilaterale, senza togliere le ovaie.

Ma nello stesso anno, il 2017, il mio ginecologo scoprì che una delle mie tube era ingrossata. Era un tumore ovarico. A 36 anni, il mondo mi è crollato addosso.

È stato proprio in quel momento di sofferenza che ho incontrato l'associazione aBRCA^dabra, dove ho conosciuto Maria Grilli, una donna meravigliosa che mi ha accolto come una sorella. Incontrare tante altre donne come me è stata la cosa migliore che mi potesse capitare. Non ero più sola.

Per i successivi cinque anni, sono stata libera dalla malattia. Ma nel 2022 ho scoperto una metastasi alla fossa iliaca. Sono stata operata e mi sono ripresa. Due anni fa ne ho scoperta un'altra al fegato e mi hanno operata di nuovo. E a maggio di quest'anno, un'altra ancora al fegato, trattata con termoablazione.

Mia sorella, più piccola di me, invece non ha esitato: ha deciso di togliere sia il seno che le ovaie in via preventiva.

Oggi non perdo le speranze, anche se la strada è difficile. All'inizio non sai a cosa vai incontro, cosa si prospetta, ma averne consapevolezza può aiutare intere famiglie a mettersi in sicurezza. Per la mia esperienza, consiglio sempre di fare il test e di intraprendere il percorso più appropriato in base alla propria storia.

GLOSSARIO

Fattore di rischio

Con questa espressione si indicano tutti gli elementi o condizioni che aumentano la probabilità di comparsa di un tumore. Il fattore di rischio può essere modificabile, come lo stile di vita, e non modificabile, come il patrimonio genetico.

Come si individua la mutazione genetica responsabile di un tumore ereditario?

Attraverso i test genetici è possibile individuare le mutazioni responsabili dell'insorgenza dei tumori ereditari. Esistono però criteri specifici per poter accedere a un test genetico e l'opportunità di essere sottoposti a quest'indagine deve essere discussa durante il consulto con lo specialista.

“ Sapere di essere portatori di una mutazione genetica non è una condanna, ma una scelta consapevole. Significa prendere in mano il proprio destino e trasformare il rischio in prevenzione. ”



Ornella Campanella
Socia fondatrice e Presidente di aBRCA^dabra



L'IMPORTANZA DEI CONTROLLI SENOLOGICI

Europa Donna

Ho scoperto di avere un tumore al seno a ventinove anni, per caso, durante una visita ginecologica di controllo. Il medico, che allora mi sembrò molto scrupoloso, mi aveva suggerito di sottopormi anche a un'ecografia al seno. A quell'età, sapete, nessuno pensa di dover fare controlli seri; la salute sembra un dato di fatto, una certezza immutabile.

Nella mia famiglia, però, non era una novità. Mia zia, gemella di mia madre, aveva affrontato un tumore

al seno solo quattro anni prima di me. Forse avrei dovuto collegare i punti prima, ma l'idea di un rischio ereditario non mi aveva mai sfiorato con tanta urgenza.

Dopo la diagnosi, ho intrapreso il percorso terapeutico: l'intervento chirurgico nel 2012 per rimuovere il tumore, seguito da un anno di chemioterapia che si è concluso nel 2013.

Al termine della chemioterapia, l'oncologo mi ha suggerito un passo ulteriore: la consulenza genetica. Non appena l'ho fatta, ho avuto la risposta che, in fondo, sospettavo: mutazione del gene BRCA1. La mia malattia era parte di una storia familiare, un rischio genetico concreto che adesso aveva un nome. Questa scoperta ha cambiato completamente la mia prospettiva, trasformando la paura in consapevolezza.

Quando è arrivato il momento della ricostruzione del seno che avevo dovuto rimuovere, ho deciso di togliere anche l'altro, quello sano, in chiave preventiva. L'ho fatto per me stessa. Ho scelto la serenità sulla paura, la prevenzione sul rischio.

Oggi, guardo indietro a quella ragazza di ventinove anni e a quella ecografia "casuale" con gratitudine. Quella casualità mi ha salvato la vita e mi ha dato gli strumenti per proteggere il mio futuro e riscrivere la mia storia.

GLOSSARIO

Ecografia

Esame diagnostico effettuato tramite ultrasuoni, che consente di ottenere immagini di tessuti e organi.

Perché è importante sapere se si è portatori di una mutazione genetica?

Sapere di essere portatori di una mutazione genetica permette di prendere, insieme con il proprio medico, le decisioni più opportune per la propria salute in termini di percorsi di prevenzione personalizzati, inclusi programmi di sorveglianza attiva.

“ Grazie alla conoscenza del nostro patrimonio genetico, possiamo affrontare i percorsi indicati con più fiducia e serenità. ”



Rosanna D'Antona
Presidente Europa Donna Italia

NON SAPEVO CHE IL TUMORE OVARICO POTESSE ESSERE EREDITARIO



Loto

Per raccontare la mia storia partirò dal fondo, dalla fine del percorso, dal momento in cui mi sono resa conto che la malattia e quello che ho vissuto per combatterla non hanno tolto niente alla mia vita. Anzi, hanno aggiunto qualcosa in più.

Non voglio dire che non ci siano stati momenti difficili nell'affrontare questo cammino, a cominciare dal momento della diagnosi. All'inizio il ginecologo mi aveva parlato di una semplice cisti: poi, durante una visita, ho avvertito il suo cambio di umore. Certo, lui voleva essere rassicurante, ma percepivo che era preoccupato.

Qualche anno prima avevo già avuto a che fare con un paziente oncologico: mio padre. Sapevo bene che si cerca sempre di essere positivi e di mascherare le realtà più dure.

Non ho parlato alla mia famiglia di questi miei pensieri e delle mie sensazioni. Ho cercato di mantenere il buonumore fino all'arrivo della diagnosi: carcinoma ovarico, con l'aggravante della mutazione genetica. Qualcosa di cui non avevo mai sentito parlare prima: non sapevo che il tumore ovarico potesse essere ereditario.

Io, però, non mi sentivo una persona malata: mi sentivo più una persona che si ritrovava ad affrontare un percorso nuovo. Per questo ho continuato a fare il mio lavoro – mi occupo di pubbliche relazioni e di organizzazione di eventi – con entusiasmo e consapevolezza.

La malattia mi ha portato (anche) questo: maggiore consapevolezza e maggiore sicurezza. E la certezza che, anche se il percorso è duro, non dobbiamo mai perdere la speranza e l'opportunità di conoscerci fino in fondo, proprio a partire dalla nostra storia familiare.

Questa consapevolezza mi ha spinto, poi, a fare un passo in più: sottopormi a una mastectomia preventiva. Non è stata una decisione facile, ma è stata la scelta migliore che potessi fare per mettermi in sicurezza.

Oggi l'eco di quella diagnosi risuona ancora in me, ed è la ragione per cui voglio lanciare un messaggio forte: la prevenzione non è solo un controllo; è un atto di conoscenza e di amore verso sé stessi.

GLOSSARIO

Mutazione Genetica

Alterazione della sequenza del DNA. A seconda del tipo di cellula in cui si verificano, le mutazioni sono dette germinali o somatiche. Solo le mutazioni presenti nella linea germinale possono essere trasmesse per via ereditaria. Le mutazioni non sono sempre dannose, ma alcune mutazioni possono aumentare il rischio di sviluppare tumori.

Quali sono i segnali di un tumore ereditario?

Se più persone nello stesso ramo di una famiglia hanno avuto un tumore in giovane età o un tumore bilaterale o tumori in sedi multiple è possibile che sia presente una mutazione genetica responsabile dello sviluppo del tumore.

Questa mutazione, se trasmessa alla prole, aumenta il rischio di sviluppare alcuni tumori per tutti i componenti di quel ramo familiare.

“Ogni famiglia ha la sua storia. Ogni storia è un tassello importante nel mosaico della nostra salute.”



Sandra Balboni
Presidente Loto



PERCHÉ HO SCELTO DI SOTTOPORMI ALLA MASTECTOMIA PREVENTIVA

Salute Donna

La mia storia inizia nel lontano 1993-1994. Avevo trentadue anni quando mi ammalai del primo cancro. In quel periodo la genetica oncologica era agli albori e fui arruolata in un programma di studio presso l'Istituto dei Tumori di Milano, perché rientravo perfettamente nei criteri ricercati: giovane età e diversi casi di tumore in famiglia. Mi fecero un prelievo e il mio campione, insieme a quello di altre donne, fu mandato per l'analisi negli Stati Uniti. Allora i tempi erano lunghissimi. Passarono mesi prima che ricevessi l'esito del primo test: negativo. Tirai un sospiro di sollievo, sebbene i miei problemi non fossero finiti. Poco dopo, infatti, mi ammalai di un secondo tumore. Intanto la ricerca scientifica faceva passi avanti:

cambiavano le metodiche, arrivavano nuovi macchinari e test più sensibili. Per pura fortuna, l'Istituto dei Tumori decise di riprendere e rileggere i campioni di pazienti conservati a distanza di anni, e tra questi c'ero anche io. Il mio campione fu sottoposto ai nuovi test e, dopo un periodo di attesa, venni richiamata. L'esito era cambiato: ero risultata positiva alla mutazione BRCA. Questo mi permise di accedere a una sorveglianza più mirata: risonanza magnetica annuale ed ecografia ogni sei mesi.

Fu in quel periodo che i medici mi proposero di valutare la mastectomia bilaterale preventiva

per ridurre drasticamente il rischio di riammalarmi. Sul momento, però, non me la sentii. Decisi di togliere solo le ovaie, preferendo non intervenire sul seno. Oggi so che fu un errore.

La sorveglianza stretta e mirata continuò a scandire le mie giornate. E fu proprio durante uno di questi controlli che mi scoprirono il terzo tumore, ancora piccolissimo, per fortuna.

A quel punto non ebbi più dubbi: mi sottoposi alla mastectomia bilaterale. Non solo, la mia storia mi spinse a sensibilizzare tutta la mia famiglia, uomini compresi, perché la consapevolezza e la prevenzione restano le nostre armi più potenti.

Io ho scelto di non fare la ricostruzione del seno e ne sono felice, perché mi sento in pace con il mio corpo. Ma ci tengo a precisare che ogni donna deve scegliere in base a ciò che la fa sentire bene e completa. Perché la libertà di decidere resta la cosa più importante.

Quali esiti può dare il test genetico?

ESITO INFORMATIVO (POSITIVO)

Indica la presenza di una specifica mutazione genetica associata a un rischio aumentato di sviluppare un determinato tumore.

ESITO NON INFORMATIVO (NEGATIVO)

Indica che non si evidenzia la mutazione genetica ereditaria che è stata ricercata.

ESITO DUBBIO

Indica la presenza di varianti genetiche di cui però non si conosce il significato in termini di impatto clinico.

Il risultato del test viene comunicato durante una seduta di consulenza e, in caso di esito informativo, si propone il programma di sorveglianza più appropriato e le possibili opzioni per la riduzione del rischio.

GLOSSARIO

Mammografia

È un esame radiografico del seno che impiega raggi X a basso dosaggio per individuare noduli o altre formazioni anomale. È il principale strumento per la diagnosi precoce del tumore al seno.

“Siamo la storia della nostra famiglia, il risultato di ciò che ci è stato trasmesso. Conoscere la nostra eredità genetica significa comprendere il nostro passato per prenderci cura del nostro futuro.”



Annamaria Mancuso
Fondatrice e Presidente Salute Donna e Salute Uomo



SORVEGLIANZA E PROATTIVITÀ SONO FONDAMENTALI PER LA PREVENZIONE

Fondazione Mutagens

Nel mondo della moda, dove ho lavorato come Retail Buyer per dieci anni, ho imparato che il vestire è la prima e più potente forma di presentazione al mondo. Ogni capo che indossi è un modo per raccontarti, ogni dettaglio riflette chi sei. Mi piace pensare che, in un modo analogo, anche la mia mutazione genetica BRCA1 sia un "particolare" che rende unica la mia storia.

Ho scoperto di avere questa mutazione nel maggio 2020, dopo aver effettuato il test genetico su

consiglio della mia ginecologa, nonché una delle mie più care amiche. La mia storia familiare, purtroppo, preannunciava già un esito positivo: mia madre e le sue due sorelle sono mancate a causa di tumori al seno e alle ovaie.

Da quel momento, ho adottato un rigoroso programma di monitoraggio: mi sottopongo regolarmente a tutti gli esami essenziali per rilevare per tempo

qualsiasi anomalia. "Sorveglianza e proattività sono fondamentali per la prevenzione", mi dico sempre, e per me, questo approccio non è solo un mantra, ma il fondamento della mia nuova routine di salute.

Sono molto orgogliosa del percorso che ho intrapreso, sono convinta che la ricerca offra strumenti preziosi per un futuro migliore, grazie

anche alle nuove terapie e agli appropriati percorsi di diagnosi e prevenzione. Parlo soprattutto per chi, come me, è un soggetto sano, giovane ma ad alto rischio di malattia.

Grazie alle possibilità che abbiamo di informarci e di essere più consapevoli, oggi abbiamo il potere con le nostre scelte di influenzare il corso della nostra vita e anche quella di chi verrà dopo di noi.

GLOSSARIO

Sorveglianza attiva

Si intende una strategia di monitoraggio che prevede controlli regolari e programmati per identificare tempestivamente la comparsa di sintomi e/o alterazioni correlabili al tumore. Il trattamento viene quindi avviato solo ove necessario.

Come funziona il test genetico germinale?

Il test genetico germinale serve a valutare la possibile predisposizione ereditaria a un tumore. Si tratta di un esame di laboratorio che permette di analizzare il DNA per individuare la presenza di eventuali mutazioni in uno o più geni.

“ Conoscere il proprio patrimonio genetico è un'enorme opportunità per diventare protagonisti della propria salute. ”



Salvo Testa
Presidente Fondazione Mutagens

NON SAPEVO CHE LE MUTAZIONI GENETICHE RIGUARDASSERO ANCHE GLI UOMINI



Salute Uomo

Noi uomini, si sa, non andiamo d'accordo con la prevenzione. Se sospettiamo di avere un problema di salute, preferiamo rimandare l'appuntamento dal medico o fare finta di niente. Se ci sottoponiamo a una visita di controllo o a un check-up, di solito, è solo perché siamo stati "obbligati" da un familiare o da un amico.

E sapete una cosa? Nel mio caso è andata esattamente così. È grazie alla mia compagna, Lorella, se qualche anno fa ho deciso di sottopormi

a un test genetico per valutare la mia eventuale predisposizione al tumore alla prostata. Lei conosceva bene la mia storia familiare: mio zio e mio nonno paterno avevano entrambi combattuto contro il tumore alla prostata, uno in età matura, l'altro relativamente giovane.

Io credevo fosse solo una coincidenza, uno "scherzo del destino", ma lei continuava a ripetermi: "Hai mai pensato che potrebbe esserci qualcosa nel tuo DNA?"

Alla fine, mi sono deciso. Ne ho parlato con il mio medico, che mi ha consigliato un consulto oncogenetico. Fortunatamente, mi ha anche rassicurato sul fatto che meno del 15% dei tumori alla prostata sono considerati ereditari e legati a mutazioni specifiche.

Nonostante queste rassicurazioni, quando ho scoperto di avere una mutazione del gene BRCA è stato come ricevere un pugno. Ero sempre stato riluttante verso i controlli, ma quel pezzo di carta con i risultati ha cambiato tutto. Da quel momento ho iniziato un percorso di screening mirato, che include analisi del PSA e controlli urologici più frequenti rispetto ai miei coetanei.

Oggi sto bene, continuo a fare i controlli richiesti, ma devo ringraziare la mia compagna. Perché è per merito suo che ho compreso che la predisposizione genetica non fa distinzioni di genere e che sapere non significa ammalarsi, ma proteggersi prima che sia troppo tardi.

E questo vale per tutti, uomini compresi.

GLOSSARIO

PSA (Antigene Prostatico Specifico)

Per lo screening del tumore prostatico il medico esegue un esame del sangue per misurare il livello di antigene prostatico specifico (PSA). Se il livello di PSA è elevato, il tumore della prostata è più probabile. I livelli di PSA possono essere tuttavia fuorvianti poiché possono risultare normali in presenza di tumore della prostata ed elevati per ragioni diverse dal tumore.

Andrologo o Urologo: a chi rivolgersi?

Gli specialisti della salute maschile sono l'andrologo e l'urologo. L'andrologo è l'equivalente del ginecologo per le donne ed è il medico chirurgo specializzato nella diagnosi e nel trattamento delle malattie dell'apparato genitale maschile. L'urologo si occupa della prevenzione, della diagnosi e del trattamento delle malattie che coinvolgono le vie urinarie, sia maschili che femminili. È a lui che ci si deve rivolgere per il controllo periodico della prostata.

“La prevenzione è la prima forma di cura. Conoscere la nostra storia familiare ci permette di intervenire in tempo e di proteggere la nostra salute e quella dei nostri cari.”



Amilcare Brambilla
Coordinatore nazionale Salute Uomo



NELLA MIA FAMIGLIA CI SONO STATI DIVERSI CASI DI TUMORE ALLA PROSTATA

Europa Uomo

Mi chiamo Marco, sono un ex architetto – o almeno così mi definisco da quando ho deciso di rallentare un po' i ritmi – e nella mia testa resto sempre un progettista. Mi piace l'idea che anche la vita, in fondo, sia un cantiere continuo: a volte va ristrutturato, altre volte basta una buona manutenzione.

La mia storia con il tumore alla prostata è cominciata molto prima che la malattia mi colpisse in prima persona. Mio padre si ammalò a sessantotto anni. Ricordo ancora il silenzio in casa: all'epoca se ne parlava poco, quasi fosse un argomento

sconveniente. Anche mio zio, il fratello di papà, ebbe la stessa diagnosi qualche anno dopo. E ancora un cugino, più giovane di me, operato a cinquantasei anni. Allora pensavo fosse solo una triste coincidenza.

Poi, qualche anno fa, ho capito che le coincidenze, in medicina, meritano sempre un approfondimento.

Fui io a chiedere al mio medico se avesse senso

fare controlli più ravvicinati. Avevo il PSA un po' elevato, niente di drammatico, ma lui, conoscendo la mia storia familiare, mi propose una consulenza genetica. Fu all'ospedale che sentii per la prima volta la parola "mutazione del gene BRCA2", scoprendo che anche negli uomini la mutazione può aumentare il rischio di tumore alla prostata. Il genetista fu chiaro ma gentile: non era una condanna, era un'informazione preziosa. Mi disse: "Ora conosci la tua mappa. Puoi decidere come muoverti."

Quel giorno, tornando a casa, non sapevo se sentirmi più spaventato o sollevato. Da un lato avevo la conferma di qualcosa che aleggiava da anni, dall'altro avevo finalmente un piano. Decisi di sottopormi a controlli regolari e, quando il PSA cominciò a salire davvero, eravamo pronti a intervenire per tempo.

La diagnosi arrivò quasi come un passaggio obbligato, non come un fulmine a ciel sereno. Avevo un tumore localizzato, curabile. Mi sono operato nel 2021, poco dopo la pandemia: non è stata una passeggiata, ma la rapidità della diagnosi ha fatto la differenza. Il post-operatorio, invece, è stato un percorso più lungo, anche emotivamente. Quando ti ritrovi da solo a fare i conti con la paura, l'immagine di te cambia. Ti chiedi: "Chi sono adesso? Sarò ancora lo stesso uomo di prima?"

Oggi, a distanza di quattro anni dall'intervento, sto bene. Continuo i controlli ogni sei mesi e non li vivo più come una minaccia, ma come una forma di cura verso me stesso. E con mio figlio, che ha 30 anni, ho scelto la trasparenza. Gli ho raccontato tutto, anche la parte genetica. Gli ho detto che la conoscenza non è una paura, è una protezione. Così, quando un giorno farà il suo primo controllo, saprà che lo sta facendo non per sfidare il destino, ma per onorare la nostra storia di famiglia.

GLOSSARIO

Il consulto oncogenetico

Valuta la predisposizione ereditaria a un tumore. Durante la consulenza, il paziente fornisce informazioni sulla propria storia clinica e su quella dei familiari. Dopo la ricostruzione dell'albero genealogico e un'esauriva analisi dei dati anamnestici, il genetista verifica la presenza dei criteri di eleggibilità ai diversi test genetici disponibili, individuando quello/i più indicato/i.

In famiglia si sono verificati più casi di tumore alla prostata?

Gli uomini che hanno un parente stretto (padre, zio o fratello) colpito da questo tumore presentano un maggiore rischio di ammalarsi, sebbene soltanto meno del 15% dei tumori alla prostata siano ereditari. Se in famiglia ci sono stati più casi di questa neoplasia, è importante parlarne con il proprio medico per capire se è opportuno sottoporsi a una consulenza onco-genetica e quindi a un test genetico.

“La prevenzione inizia da una semplice domanda. Inizia dalla conoscenza e si trasforma in un'opportunità di salute.”



Claudio Talmelli
Presidente Europa Uomo

LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI CHE CI ACCOMPAGNANO IN QUESTO PERCORSO:

aBRCA

Associazione che si occupa di supportare tutti i portatori di una mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 e le loro famiglie. Attraverso attività di informazione e sensibilizzazione, l'associazione mira a migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei loro caregiver.

Tel. +39 351 771 7451

Acto Italia

Alleanza contro il Tumore Ovarico: Rete nazionale di associazioni pazienti che offre sostegno alle donne colpite da neoplasie ginecologiche. Ha la missione di migliorare la conoscenza della malattia, stimolare la diagnosi tempestiva, promuovere l'accesso a cure di qualità, sostenere la ricerca scientifica e tutelare i diritti delle donne malate e dei loro familiari.

Tel. +39 370 7054294 Email: segreteria@acto-italia.org

Europa Donna

Movimento di donne attivo a livello europeo che si impegna per garantire il diritto alla salute e il miglioramento della qualità della vita per le donne colpite dal cancro al seno. Offre supporto, informazione e promuove politiche sanitarie a favore della prevenzione e della cura.

Tel. 02 36709790 Email: segreteria@europadonna.it

Europa Uomo

Associazione che si concentra sull'impatto del cancro alla prostata, migliorando l'informazione e il supporto per i pazienti e le loro famiglie. Promuove la sensibilizzazione e il diritto all'informazione.

Tel. 02 58320773 Email: europauomo.italy@europauomo.it

Fondazione Mutagens

Fondazione dedicata alla lotta contro le malattie genetiche e rare. Si impegna nella sensibilizzazione e nella raccolta di fondi per la ricerca scientifica, oltre a fornire supporto ai pazienti e alle loro famiglie.

Tel. +39 335 251380 Email: fondazione@mutagens.it

Loto

Associazione italiana che si dedica a supportare le donne colpite da tumori ginecologici. La sua azione si fonda su 3 pilastri: informazione, prevenzione e sensibilizzazione; supporto a pazienti oncologiche e alla loro famiglia; ricerca e supporto alle strutture cliniche.

Tel. +39 329 7546860 Email: insieme@lotonlus.com

Salute Donna

Associazione di volontariato impegnata nella promozione dell'educazione alla salute, delle attività di prevenzione delle malattie oncologiche, nel sostegno dei pazienti oncologici nel percorso di cura e al tutela dei loro diritti anche attraverso un'importante azione Istituzionale.

Tel. 02 6470452 Email: info@salutedonnaonlus.it

Salute Uomo

Salute Uomo, sezione di Salute Donna nata nel 2015, dedicata alle problematiche della salute maschili.

Tel. 02 6470452 Email: info@salutedonnaonlus.it



Tumori eredo-familiari



Il presente materiale non intende in alcuna maniera, né direttamente, né indirettamente, delineare o sostituirsi a percorsi terapeutici che rimangono esclusiva responsabilità del medico curante. Le indicazioni contenute in questa pubblicazione non possono sostituire la cura del medico, che è pertanto necessario consultare prima di intraprendere qualsiasi cambiamento dello stile di vita.