

## Endometriosi: il ruolo dei fattori genetici

Prof.ssa Alessandra Graziottin

Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica

H. San Raffaele Resnati, Milano

"Gentile professoressa, mia moglie Antonella soffre di endometriosi da molti anni. Il problema è che anche nostra figlia Giulia, di 17 anni, soffre di mestruazioni molto dolorose, e sta facendo degli esami per capire se non sia anche lei affetta dalla stessa patologia. Ma sarebbe possibile? L'endometriosi è ereditaria? In tutti questi anni nessuno ci aveva mai detto una cosa del genere. Grazie".

Roberto, padre preoccupato (Novara)

Gentile signor Roberto, rispondo subito alla sua accorata domanda: sì, purtroppo l'endometriosi ha anche una componente ereditaria. Al punto che, se si ha una mamma che ne soffre, come nel caso di sua figlia, la probabilità di ammalarsi a propria volta è sei volte superiore a quella della popolazione generale. Un incremento di rischio che non lascia molto spazio ai dubbi! Ma prima di vedere perché la patologia abbia anche una base genetica, rivediamo brevemente di che cosa si tratta. Per maggiori approfondimenti sulla malattia, la rimando poi ai numerosi articoli pubblicati sul mio sito e sul sito della Fondazione Graziottin, che lei certamente conosce.

Che cos'è l'endometriosi?

È un disturbo benigno, ma invalidante, caratterizzato dalla presenza di frammenti di endometrio (lo strato interno dell'utero) al di fuori della sua sede naturale: tecnicamente, si parla di endometrio "ectopico". Il tessuto può trovarsi sull'ovaio, sulla tuba, sul setto retto-vaginale, sui legamenti utero-sacrali, nel peritoneo, ma anche in altri organi pelvici, come l'intestino, la vescica o il retto, e in organi extra-addominali, come i polmoni.

Il problema è che questo tessuto ectopico risponde agli stimoli ormonali dell'ovulazione, proprio come l'endometrio normale: cresce durante la prima metà del ciclo, si arricchisce di sostanze nutritive durante la seconda, e poi si sfalda in una sorta di simil-mestruazione, causando – come può bene immaginare – infiammazione e dolore negli organi coinvolti. Il sintomo principale è comunque la dismenorrea, ossia un forte dolore mestruale che tende ad accentuarsi verso la fine del flusso.

Perché la malattia ha anche una base ereditaria?

Per rispondere con chiarezza a questa domanda bisogna prima capire perché, in certe donne, si formi l'endometrio ectopico. Non abbiamo ancora un quadro completo dei fattori predisponenti, ma ci sono due ipotesi maggiormente accreditate:

- per "metaplasia", ossia per la modificazione di cellule totipotenti che possono diventare tessuto endometriale: questo spiegherebbe in particolare l'endometriosi lontana dall'addome, per esempio nei polmoni o lungo il nervo sciatico;

- per mestruazione "retrograda", quando il flusso mestruale, invece che uscire solo all'esterno attraverso la vagina, refluisce lungo le tube verso il peritoneo andando a disseminarsi in altre sedi. E qui entro in gioco la possibile componente ereditaria.

Che cosa si eredita, in realtà?

La mestruazione retrograda è abbastanza diffusa: ma perché a una donna causa endometriosi e un'altra no? Nella donna colpita sembra esistere un sistema immunitario meno "competente", ossia meno capace di eliminare le cellule endometriali fuori posto, come invece succede nelle donne che non ne soffrono. Si erediterebbe, insomma, non tanto la malattia in sé, quanto piuttosto la qualità delle capacità di difesa, più o meno efficaci da donna a donna.

Che cosa possiamo fare?

Se per vostra figlia gli esami confermeranno l'ipotesi diagnostica, l'endometriosi potrà essere ben controllata con una pillola, un cerotto o un anello contraccettivo in continua, ossia assunti senza pause. In tal modo si può eliminare il dolore mestruale, rallentare la progressione della malattia e proteggere la fertilità a lungo termine. Auguri di cuore.