

VareseNews

Lascia Maria Grazia Tibiletti, una vita dedicata alla ricerca delle mutazioni genetiche in campo oncologico

Pubblicato: Sabato 28 Gennaio 2023



L'idea che la genetica sarebbe diventata importante nella cura dell'uomo l'ha affascinata sin dagli studi universitari. Iscritta alla facoltà di scienze **biologiche** di Pavia, si era subito interessata dei primi risultati che il mondo scientifico cominciava a raccogliere. Poi, l'incontro con luminari che accesero in lei la passione per la ricerca, come il professor Luca Cavalli Sforza e poi la professoressa Lidia Larizza direttore della prima scuola di specialità aperta a Milano, dedicata proprio alla genetica medica.

La dottoressa Maria Grazia Tibiletti ripercorre la sua carriera professionale in cui ha avviato, **all'ospedale di Varese, un ambulatorio di genetica oncologica per la prevenzione e per la cura personalizzata.** «Erano gli anni '90. Eravamo pionieri, dediti alla ricerca di base. – ricorda la biologa andata in pensione da poco – Ho avuto la fortuna di studiare e lavorare con professionisti importanti, che hanno aperto la strada allo studio della genetica umana. Quando sono arrivata a Varese, il professor Capella, direttore dell'anatomia patologica, mi disse di trovare il mio spazio nel laboratorio. E così iniziai la mia lunga attività in campo oncologico, un impegno che ha portato **all'avvio di un ambulatorio di consulenze genetiche in campo oncologico**. Con l'arrivo del **professor Fausto Sessa** alla guida dell'anatomia patologica, venne istituzionalizzato l'ambulatorio di consulenza genetica la cui attività esplose letteralmente dal 2008 quando la professoressa Francesca Rovera, della senologia, **volle questa attività nella Breast Unit.** Avere una scrivania nella senologia di Varese mi ha permesso di fare un salto notevole, sia dal punto di vista scientifico sia professionale».

Il lavoro di studio della dottoressa Tibiletti si focalizza soprattutto sulle “mutazioni genetiche”: « La scoperta del **legame tra i geni mutati e la famigliarità con i tumori al seno e all'ovaio è stata rivoluzionaria** – commenta Maria Grazia Tibiletti – Sia la senologia sia la ginecologia compresero immediatamente l'importanza della correlazione perché permetteva di migliorare notevolmente la prevenzione. Individuare la mutazione voleva dire **accendere un riflettore sulla famiglia, sui figli e avviare in modo tempestivo il percorso di sorveglianza**».

La scoperta del legame causale tra le mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 e l'insorgenza dei tumori senologici o ginecologici ha innovato profondamente la prevenzione: « **All'inizio non è stato semplice. Spettava a me comunicare l'esito positivo dell'indagine**, raccontare che c'era l'elevata possibilità della trasmissione ereditaria. Ero affiancata da una psicologa da cui ho imparato moltissimo a gestire la presa in carico globale – ricorda la dottoressa – Poi **il caso Angiolina Jolie ha amplificato il nostro lavoro.** La paura della malattia e l'angoscia dell'eredità lasciata ai figli hanno assunto contorni meno tragici davanti alla possibilità di poter garantire una prevenzione personalizzata o, come nel caso della popolare attrice, **decidere l'intervento rischio-riduttivo.** Oggi sono le pazienti a chiederci l'indagine, a voler sapere, perché la conoscenza garantisce opportunità maggiori e offre la possibilità di decidere».

«Non posso dimenticare – aggiunge la dottoressa Tibiletti – il lavoro svolto per identificare **le sindromi di predisposizione genetica ai tumori del colon**, anche li siamo stati pionieri e oggi l'Ospedale di Circolo con la diagnosi Genetica e **la presa in carico dei gastroenterologi e dei chirurghi è un centro di riferimento Regionale per queste malattie genetiche rare**».

I tumori ereditari dovuti a mutazione sono una fetta residuale, si parla del **10/15% dei tumori** : « L’indagine genetica mette in evidenza la predisposizione e la conoscenza consente la scelta: decidere di entrare in un percorso di prevenzione con controlli serrati o di sottoporsi a un intervento chirurgico risolutore. **Giocare d’anticipo è importante soprattutto per i più giovani**, quando il pensiero della malattia è lontano, dove le campagne di prevenzione non li coinvolgono. A Varese esiste un modello di presa in carico efficiente e puntuale. **Non sfugge un caso né alla genetica né alla senologia, né ai chirurghi del tratto gastroenterico».**

Con l’arrivo della pensione, la dottoressa Tibiletti ha lasciato l’ambulatorio alla **collega Ileana Carnevali** con cui ha costruito, pezzo per pezzo, il prezioso servizio di consulenza, uno dei fiori all’occhiello dell’attività di indagine oncologica: « Conoscere la mutazione non è solo importante dal punto di vista della prevenzione ma anche della terapia. In campo ginecologico, per esempio, **queste informazioni hanno migliorato la sopravvivenza delle pazienti affette da carcinoma ovarico».**

La professionalità della Dr.ssa Tibiletti è stata apprezzata anche in Regione. Siede infatti ad un tavolo tecnico multidisciplinare sulla Genetica Somatica Oncologica. E’ di recente pubblicazione, infatti il decreto Regionale sulle Breast Unit di cui è cofirmataria come rappresentante della Genetica Medica. Recentemente si è svolto a Varese il primo Congresso Nazionale dell’Associazione Italiana famigliarità ed ereditarietà dei tumori (AIFET) organizzato dall’Anatomia Patologica e di cui la dottoressa è tra i soci fondatori.

La dottoressa Tibiletti, pioniera già negli anni ’90 quando vennero scoperte le prime mutazioni, non ha perso la voglia di conoscere, studiare e trovare risposte per migliorare la cura dei pazienti: « Ho un incarico in ospedale per completare **due importanti progetti**: uno sul tumore mammella e uno sul carcinoma ovarico che hanno come obiettivo quello di **identificare marcatori molecolari nel sangue periferico delle pazienti (Biopsia Liquida)** per capire se si può individuare la presenza di un tumore in fase iniziale nei pazienti con mutazione genetica ad alto rischio oncologico. Uno studio molto innovativo che stiamo conducendo con IFOM Milano».

A di là della ricerca, la dottoressa Maria Grazia Tibiletti continuerà a lavorare al fianco della senologia di Varese insieme **all’associazione Caos, presente nella senologia proprio per dare supporto a quelle donne a cui viene comunicata la mutazione**: « Siamo al fianco di chi scopre la mutazione per affrontare la notizia ma, soprattutto, il percorso con la presa in carico – spiega la **presidente Adele Patrini** – Chi ha la mutazione viene seguita con controlli periodici che monitorano la minima variazione: mammografie, ecografie, visite senologiche. Ma anche esami ematici per individuare marcatori. Sarebbe importante **investire ancora di più nella ricerca dei fattori ereditari**: si potrebbe aggiornare la scheda che viene compilata dalle donne che aderiscono allo screening. Semplici domande che possono rivelare particolari importanti. Anche i medici di medicina generale sono un ottimo alleato per ampliare l’indagine. Abbiamo avviato il **“progetto stelo”** proprio per portare sul territorio la ricerca delle mutazioni. Conoscere può mettere ansia ma garantisce la tempestività della cura»

Alessandra Toni

alessandra.toni@varesenews.it