

welke familieleden wel en welke niet voor periodiek onderzoek opgeroepen moeten worden. Hiervoor is een administratie nodig die speciaal voor dit doel is opgezet. Om die reden is in 1985 de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren opgericht. Deze stichting stelt zich ten doel het familieonderzoek landelijk te bevorderen en te coördineren.

### Registratie

De stichting houdt een registratie bij van de persoons- en medische gegevens van patiënten en risicodragende familieleden. Pas als de betrokkene hiervoor zelf schriftelijke toestemming heeft gegeven, wordt tot registratie overgegaan. Uiteraard heeft ieder familielid het recht om registratie te weigeren. Wanneer kinderen, wiens ouders eerder toestemming hebben gegeven voor registratie de leeftijd van 16 jaar bereiken, kunnen zij de registratie van hun gegevens heroverwegen. De stichting controleert of de geregistreerde personen regelmatig naar de behandelend arts gaan voor onderzoek. Wanneer de tijd voor controle verstreken is, wordt dit doorgegeven aan de arts, die de betreffende persoon eventueel kan oproepen. Zo wordt regelmaat gebracht in het periodiek onderzoek van ieder familielid. Iedereen blijft bij zijn of haar eigen specialist onder controle. De uitslag van het onderzoek wordt naar het registratiecentrum gestuurd, zodat centraal overzicht blijft bestaan. Eén van de belangrijkste doelstellingen van registratie is om inzicht te krijgen in de waarde van regelmatig onderzoek van de huid op lange termijn. Met informatie verzameld door de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren wordt in het belang van patiënten en risicodragende familieleden wetenschappelijk onderzoek verricht. In dergelijke studies worden de gegevens van alle betrokkenen anoniem verwerkt.

### Wijzigingen

Om regelmaat van het onderzoek te waarborgen is het belangrijk dat de familieleden de stichting op de hoogte brengen van veranderingen in de samenstelling van de familie, wijziging van specialist en verhuizing.

### Advies en begeleiding

De stichting kan op verzoek van de behandelend arts adviezen over de behandeling en/of nazorg geven. Tevens kunnen zij specialisten terzijde staan bij het uitzoeken van de samenstelling van een familie.

### Privacy

De functionaris gegevensbescherming (FG) is iemand die binnen een organisatie toezicht houdt op de toepassing en naleving van de wet Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) en het aanspreekpunt is voor vragen op het gebied van privacy binnen de organisatie. De StOET heeft een FG aangesteld die zorg draagt over de bescherming van uw persoonsgegevens. De FG werkt onafhankelijk en is te bereiken via het volgende e-mailadres: [privacy@stoet.nl](mailto:privacy@stoet.nl)

### Ten slotte....

Soms roept een brochure meer vragen op dan er worden beantwoord. Vooral als het gaat om uw eigen ziektegeschiedenis, die van uw familieleden of het risico om de aandoening te krijgen. Aarzel niet om tussendoor een extra afspraak met uw (huis)arts te maken indien u zich ongerust maakt, klachten of vragen heeft, of duidelijke veranderingen opmerkt aan een voordien rustige moedervlek.

Een brochure als deze kan nooit het contact met uw arts vervangen, maar daar slechts een aanvulling op geven.

### Belangrijke instanties

#### • Patiëntenvereniging

Stichting Melanoom, Postbus 8152, 3503 RD Utrecht, Website: [www.stichtingmelanoom.nl](http://www.stichtingmelanoom.nl)

#### • Klinisch Genetische Centra - Poliklinieken Erfelijke Tumoren

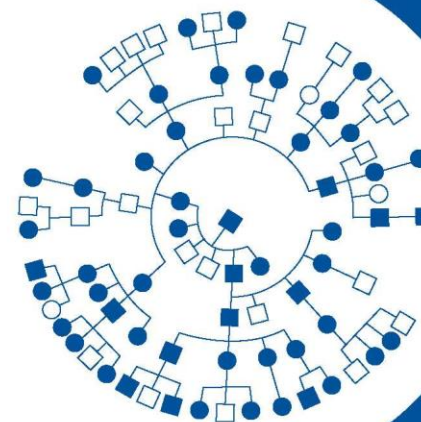
Deze afdelingen zijn verbonden aan de universitaire medische centra en twee kankerziekenhuizen en gespecialiseerd in informatieverstrekking over erfelijke aandoeningen, risicobepaling, DNA-onderzoek, advies voor periodiek onderzoek en psychosociale begeleiding bij DNA-onderzoek. Een overzicht van deze centra kunt u vinden op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

### Frieda den Hartog Jager Fonds

Het Frieda de Hartog Jager Fonds werd opgericht ter nagedachtenis aan deze gastro-enterologe die zich bijzonder heeft ingespannen voor families met erfelijke kanker. De gelden uit dit fonds komen ten goede van onderzoek. Financiële bijdragen kunnen overgemaakt worden naar NL94ABNA 0451717198 t.n.v. het Frieda Den Hartog Jager Fonds.

## ERFELIJK MELANOOM

Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndroom



**Registratie bij de StOET**

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren  
Rijnsburgerweg 10 ~ Poortgebouw Zuid  
2333 AA LEIDEN  
Telefoon: 071-5261023 /1955  
E-mail: [famm@stoet.nl](mailto:famm@stoet.nl)  
Website: [www.stoet.nl](http://www.stoet.nl)

## Inleiding

Deze brochure gaat over het familiair en erfelijk voorkomen van melanomen en is bedoeld voor iedereen die op een of andere wijze met deze aandoening te maken heeft. U vindt in deze brochure informatie over de aandoening zelf, het familieonderzoek, het onderzoek dat gericht is op preventie van kwaadaardige groei en de behandelmethode.

## Gewone moedervlekken

Ieder mens heeft moedervlekken, gemiddeld zo'n 30 verspreid over het lichaam. Ze ontstaan over het algemeen tussen het derde en twintigste jaar, overal op de huid, maar vooral op huiddelen die in de zon komen. Moedervlekken zijn meestal kleiner dan 5 mm. Een moedervlek bestaat uit een opeenhoping van pigmentvormende cellen en is daarom ook zichtbaar als een bruin vlekje. De meeste moedervlekken zijn vlak, maar ze kunnen ook wel iets verheven of zelfs bol zijn. Naast gewone moedervlekken en kwaadaardig melanoom zijn er atypische of dysplastische moedervlekken. Deze zijn vaak groter, onregelmatig van vorm en kleur. Sommige mensen hebben tientallen dysplastische moedervlekken. Het kan moeilijk zijn om een beginnend melanoom te onderscheiden van een atypische moedervlek. Melanoom kan ontstaan uit niet-aangedane huid, uit een gewone moedervlek of uit een atypische moedervlek.

## Het melanoom

Het melanoom is een vorm van huidkanker, uitgaande van de pigmentvormende cellen. In een vroeg stadium ontdekt en behandeld is deze vorm van huidkanker goed te genezen. Wanneer het melanoom in een laat stadium wordt vastgesteld, kunnen er uitzaaiingen zijn, waardoor genezing soms niet meer mogelijk is. Het is dus van groot belang dat een melanoom vroeg ontdekt wordt. Een melanoom heeft over het algemeen een doorsnede van een halve tot één centimeter, de vorm is grillig en onregelmatig, en de kleur is vaak donker en onregelmatig. Soms bloedt een melanoom spontaan, waarna een korstje ontstaat.

## Erfelijkheid

Mensen zijn opgebouwd uit cellen. De menselijke cellen bezitten een kern, waarin zich 23 chromosomenparen bevinden. Chromosomen zijn de dragers van al onze erfelijke eigenschappen (genen). Van elk chromosomenpaar is het ene chromosoom afkomstig van de moeder en het andere van de vader. Ouders geven dus ieder de helft van elk chromosomenpaar door aan hun zoon of dochter. Dit wordt overerven genoemd.

## Familiair melanoom

In bepaalde families bestaat een erfelijke aanleg voor het ontwikkelen van melanoom. Melanoom komt dan vaak voor bij verscheidene familieleden in meer opeenvolgende generaties.

Men spreekt dan van familiair melanoom. Soms wordt ook de term erfelijk melanoom en Familial Atypical Multiple Mole Melanoma (FAMMM) syndroom gebruikt. Kenmerkend voor deze aandoening is dat op relatief jonge leeftijd, bij voorbeeld rond het dertigste jaar, al een melanoom kan ontstaan. Bovendien kunnen tijdens het leven verscheidene nieuwe melanomen ontstaan. Een deel van de personen met familiair melanoom heeft ook meer atypische of dysplastische moedervlekken. Van de personen in deze families die één keer een melanoom hebben gehad, blijkt ongeveer 25 % een tweede of zelfs een derde melanoom te krijgen. De diagnose familiair melanoom wordt gesteld wanneer er drie of meer melanomen voorkomen in een familie waarbij tenminste twee familieleden eerstegraads verwanten zijn. Bij iets minder dan de helft van de gevallen van familiair melanoom kan de oorzakelijke erfelijke factor met behulp van DNA onderzoek worden aangetoond. In de andere gevallen is de erfelijke oorzaak van het familiair voorkomen van melanoom nog niet bekend. De aanleg voor familiair melanoom kan worden bepaald door DNA onderzoek waarbij een verandering in specifieke genen (genmutaties) kan worden gevonden.

Wetenschappelijk onderzoek heeft aangetoond dat een fout in het CDKN2A gen op chromosoom 9 verantwoordelijk is voor het ontstaan van melanomen. De mutatie die in Nederland het meest wordt aangetroffen wordt ook wel de p16-Leiden mutatie genoemd. Deze fout geeft tevens een verhoogd risico op het ontwikkelen van alveesklierkanker. Ook een fout in het BAP1 gen geeft een verhoogd risico op melanomen. Via een Klinisch Genetisch Centrum is het mogelijk een DNA-onderzoek naar deze en andere genmutaties te laten verrichten. Omdat slechts bij 30 tot 40 % van de families deze mutatie gevonden wordt, vermoedt men dat er ook andere nog onbekende genen een rol spelen bij het ontstaan van erfelijk melanoom.

Zowel mannen als vrouwen kunnen het gemuteerde (veranderde) gen erven en de aandoening krijgen. Iemand die het veranderde gen heeft, wordt mutatie drager genoemd en kan het aan één of meer van zijn kinderen doorgeven. Het is in zeldzame gevallen ook mogelijk dat iemand wel mutatie drager is, maar dat de ziekte niet tot uiting komt. Deze mutatie drager krijgt geen last van de ziekte, maar kan het gemuteerde gen wel doorgeven aan zijn kinderen..

## Familieonderzoek

De vraag of het FAMMM-syndroom in een familie voorkomt kan door familieonderzoek worden beantwoord. Bij dit onderzoek wordt een medische stamboom van de familie gemaakt.

## Preventief onderzoek voor risicodragers

Tijdige ontdekking van kwaadaardige veranderingen in de moedervlekken en vroege behandeling zijn erg belangrijk. Daarom zal men, wanneer uit het familieonderzoek is gebleken dat een familielid een verhoogd risico loopt, het advies krijgen zich regelmatig te laten onderzoeken op het mogelijk veranderen van moedervlekken of het ontstaan van melanomen. Meestal begint men met deze medische controles op twaalfjarige leeftijd. Het onderzoek, uitgevoerd door de dermatoloog, bestaat uit regelmatige inspectie van de gehele huid. De frequentie van de controle varieert van één- tot tweemaal per jaar afhankelijk van de bevindingen bij het onderzoek. Voor CDKN2A-mutatiedragers wordt tevens periodiek onderzoek van de alveesklier (pancreas) m.b.v. MRI scans aangeboden vanaf 40 jaar. Dit onderzoek vindt slecht plaats in een beperkt aantal ziekenhuizen.

## Aanvullende informatie

Over het melanoom is een uitgebreide brochure verkrijgbaar bij KWF Kankerbestrijding, Postbus 75508, 1070 AM Amsterdam, tel: 0800-0226622 (ook te bestellen via [www.kwf.nl](http://www.kwf.nl)).

## Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren

Medische controle van familieleden die een verhoogd risico lopen om dysplastische naevi of melanomen te krijgen is, zoals uit het voorafgaande blijkt erg belangrijk. Een poliklinische administratie beschikt niet altijd over de mogelijkheden om de informatie betreffende de samenstelling van de familie te verwerken. Zodoende is niet altijd bekend