

Familiair melanoom

Het klinisch genetisch consult en DNA test

Dr. Thomas Potjer
Klinisch Geneticus
LUMC



Familiair melanoom

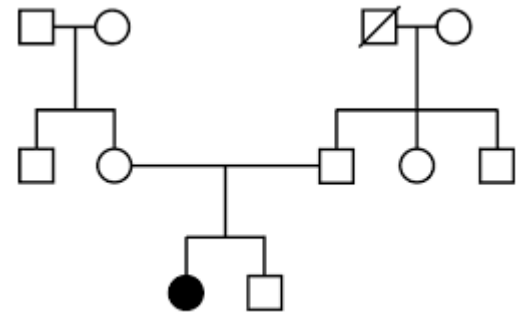
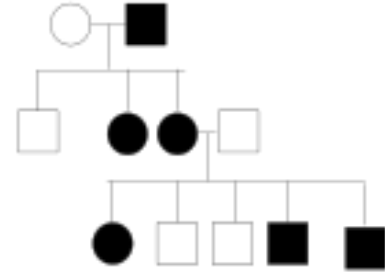
Wanneer reden voor genetisch (DNA) onderzoek?

Een **FAMILIE** met:

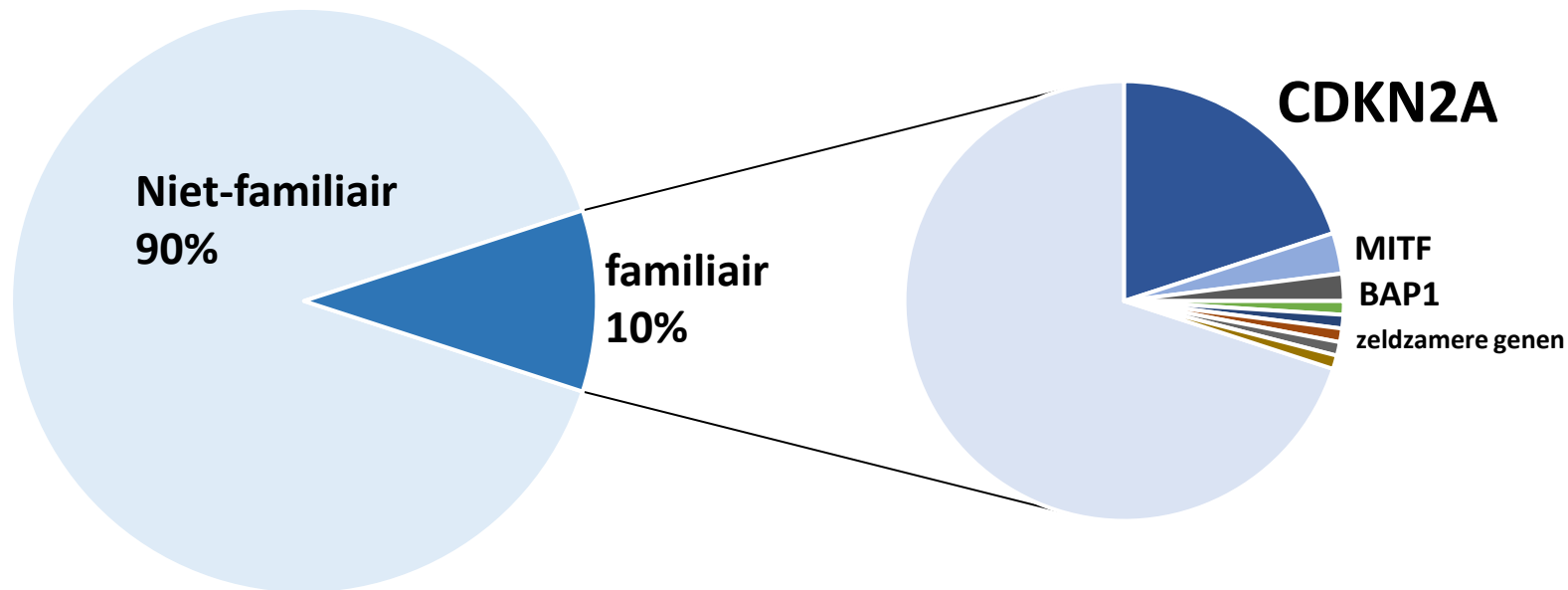
- 3 verwanten met een melanoom (of 2 eerstegraads verwanten)
- 2 verwanten met een melanoom én
een verwant met alvleesklierkanker *of* mond/keelkanker

Een **PERSOON** met:

- 3 of meer melanomen
- melanoom < 18 jaar
- zowel melanoom als alvleesklierkanker



Genetische achtergrond melanoom



Uitkomst van genetisch onderzoek

~70% heeft GEEN mutaties

-> **FAMILIAIR** melanoom

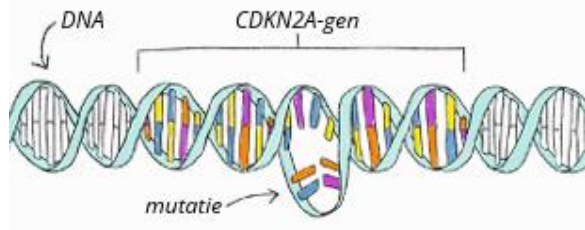
~30% heeft WEL een mutatie

-> **ERFELIJK** melanoom

WEL een mutatie?

Meestal CDKN2A genmutatie

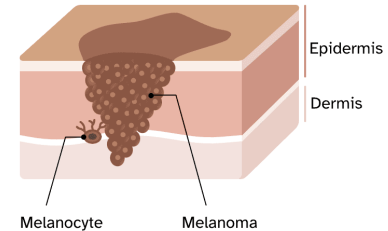
⇒ In Nederland heeft **80%** de specifieke p16-*Leiden* mutatie in het CDKN2A-gen (± 180 families)
en **20%** heeft een andere mutatie in het CDKN2A-gen



MELANOOM RISICO

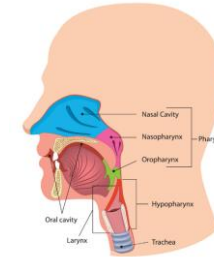
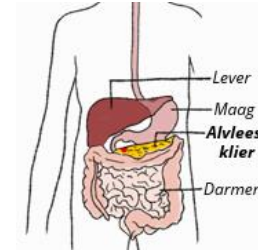
- Risico 50-70% (gemiddelde Nederlander \pm 3%)
- Vaak meerdere melanomen (ongeveer 40%)
- Eerste melanoom gemiddeld op relatief jonge leeftijd (ongeveer 40 jaar)

Soms < 18 jaar (maar zeldzaam)

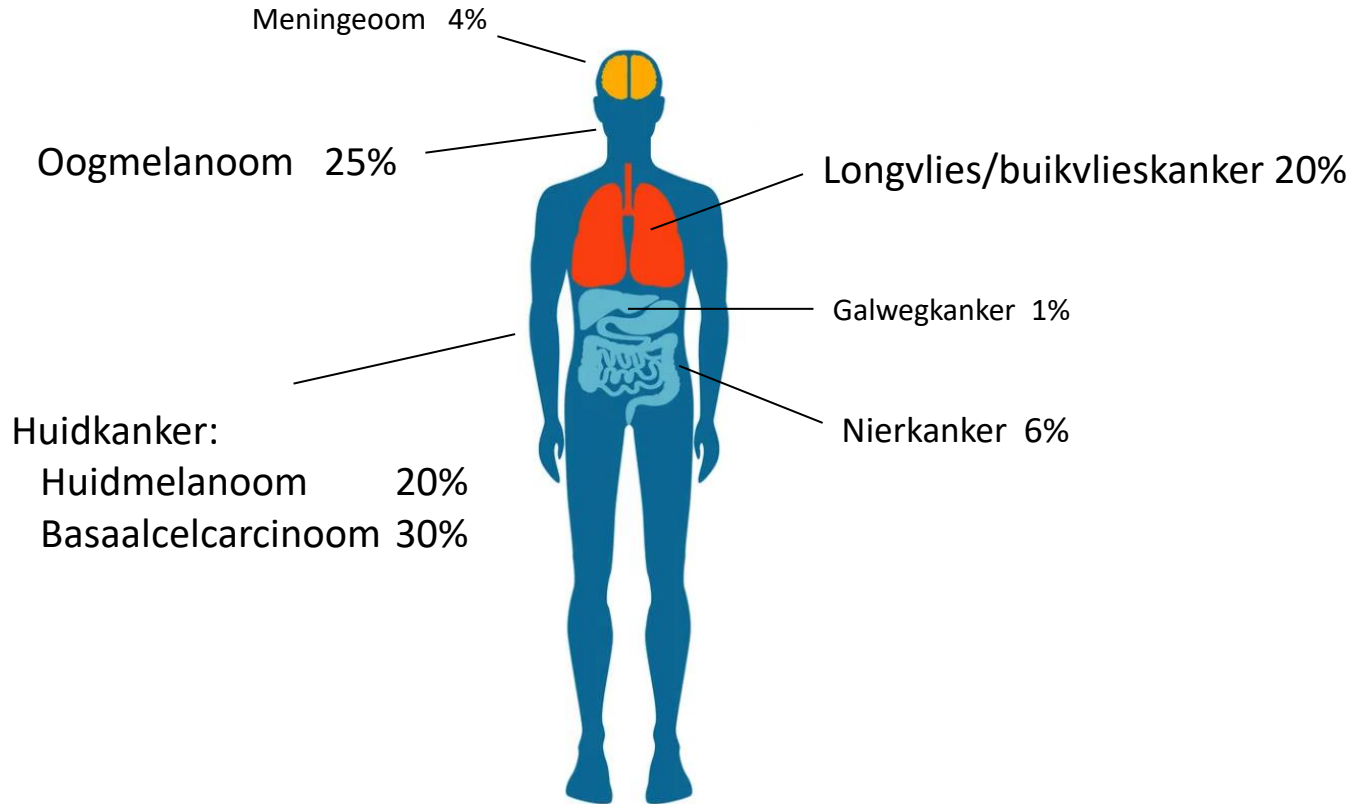


Risico's op andere vormen van kanker

Kanker	Risico
Melanoom	50-70%
Alveesklierkanker	~ 20%
Mond en keelkanker	↑↑
Longkanker	↑



BAP1 tumor predisposition syndrome (BAP1-TPDS)

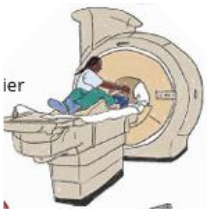


MELANOOM

- (half)jaarlijkse controle door de dermatoloog (12+)
Voor melanoompatienten / mutatie dragers EN hun 1e graads familieleden



- ✓ Wees extra voorzichtig in de zon, goed insmeren (factor 30-50), vermijd zonnebank, bescherm uw kinderen tegen de zon!
- ✓ Regelmatig zelfonderzoek van de huid
- ✓ Wees attent op mogelijke verschijnselen van melanoom, zoals een snel veranderende moedervlek of jeukende en/of bloedende moedervlekken



Extra adviezen bij CDKN2A / p16-Leiden

- ✓ Jaarlijkse alvleskliercontrole (MRI) door MDL-arts (40+)
- ✓ Niet roken!
- ✓ Wees attent op mogelijke vroege symptomen van kanker in de mond en keelholte, zoals heesheid, slikklachten of wondjes in de mond of keel die moeilijk genezen



Extra adviezen bij BAP1

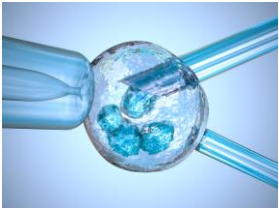
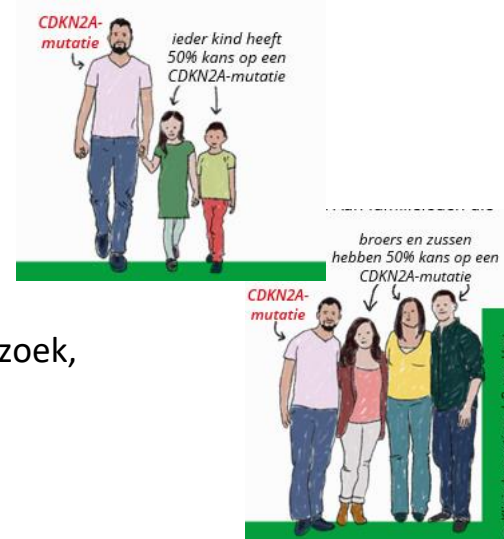
- ✓ Jaarlijks controle oogarts (16+)
- ✓ Jaarlijks MRI borst/buik (30+)



ERFELIJK MELANOOM

Consequenties voor de familie

- ✓ Familieleden komen in aanmerking voor *voorspellend* DNA-onderzoek, vanaf jongvolwassen leeftijd (18+)



- ✓ Bij kinderwens: mogelijkheid voor Pre-implantatie Genetische Test (PGT)
= reageerbuisbevruchting gecombineerd met genetische diagnostiek



Erfelijk of niet

DNA-
onderzoek

Ziektes (en
dan?)

Kinderwens

Familie of niet



HEB JE EEN VRAAG?



> UITGELICHT



Beeldverhaal DNA-thuistesten

> INTERVIEW



Welke informatiebrief zoekt u?



Informatiebriefen index

0-9

22q11 deletie syndroom

A

Aarskog syndroom

ACD genmutaties

Achondroplasie

ADA2 deficiëntie

ADNP syndroom

Aicardi syndroom

Alagille syndroom

Albright hereditaire
osteodystrofie

Amnionstreng syndroom

Angelman syndroom

APC mutatie - FAP

APC mutatie - FAP
infographic

APC mutatie - mozaïek

ATM

C

CADASIL (Cerebraal
Autosomaal Dominante
Arteriopathie met
Subcorticale Infarcten en
Leukoencefalopathie)

Campomele dysplasie

Cantu syndroom

CBAVD

CDH1 genmutaties

CDH1 infographic

CDK4 genmutaties

CDKN2A genmutaties

CDKN2A infographic

CFC syndroom

CHARGE syndroom

CHEK2 heterozygoot
(enkele mutatie)

CHEK2 homozygoot
(dubbele mutatie)

CHEK2 infographic

G

Gabriele-de Vries

GCK-MODY

Gorlin syndroom

Greig
Cefalopolysyndactylie

H

Hemifaciale microsomie

Hemochromatose

Hemofilie A en B

Hemoglobinopathieën

Hereditaire motorische en
sensorische neuropathie
(HMSN)

Hereditaire multipele
exostosen

Hereditaire spastische
paraparese (HSP)

HLRCC

HLRCC Infographic

M

Maligne hyperthermie

MAP infographic

MAP standaardbijlage

Marfansyndroom

MAX

Meckel-Grüber syndroom

Meier-Gorlin syndroom

MELAS

MELAS: lijst met
medicijnen die veilig
worden geacht

MELAS: lijst met
medicijnen waarbij
aandachtspunten gelden

MEN1

MEN2

MITF-gerelateerd erfelijk
melanoom

Mowat-Wilson syndroom

MPS type II

S

Schinzel Giedeon
syndroom

Schwannomatose

SCN1A-gerelateerde
epilepsie

SDHA

SDHA Infographic

SDHAF2

SDHB

SDHB Infographic

SDHC

SDHD

SDHD Infographic

Seckel syndroom

Serrated polyposis
syndroom (SPS)

Setbp1

Silver Russell syndroom

SMAD4