

Identificatie en verwijzing
bij familiair en erfelijk
melanoom

Neem een
gestructureerde
familiegeschiedenis
af bij elke patiënt
met melanoom

Optie C:
Er is geen
aanwijzing voor
*familiair of erfelijk
melanoom*

Diagnostische criteria familiair
melanoom

- Familie met 3 verwanten met invasief melanoom waarvan 2 eerstegraads verwanten (de aangedane personen moeten eerste- of tweedegraads verwanten zijn)
- Familie met 2 eerstegraads verwanten met invasief melanoom van wie 1 verwant met multipele melanomen

Optie A:
Er is sprake van
familiair melanoom

Actie #1

Voer levenslange periodieke huidcontroles uit bij personen met de diagnose familiair of erfelijk melanoom én hun eerstegraads verwanten, vanaf de leeftijd van 12 jaar, ten minste jaarlijks en bij *CDK2NA* mutatiedragers halfjaarlijks.

Verwijs de patiënt door
naar een polikliniek
klinische genetica voor
erfelijkheidsonderzoek.¹

Er blijkt sprake van *erfelijk
melanoom*

Diagnostische criteria erfelijk
melanoom

- Kiembaan mutatie vastgesteld in het *CDKN2A*-gen of een van de zeldzamere geassocieerde genen (*CDK4*, *BAP1*, *POT1*, *ACD*, *TERF2IP*, *TINF2*, *TERT*, *MITF*).

***CDKN2A* genmutatie:**

- Bied aan dragers van een kiembaan *CDKN2A* genmutatie periodiek onderzoek van de pancreas aan in een gespecialiseerd centrum voor pancreassurveillance, vanaf de leeftijd van 40 jaar.
- Adviseer dragers van een kiembaan *CDKN2A* genmutatie nadrukkelijk om niet te roken.
- Tweedegraads verwanten van *CDKN2A* mutatiedragers komen in aanmerking voor periodieke huidcontrole vanaf 20 jaar.

***BAP1* genmutatie:**

- De startleeftijd voor periodieke huidcontrole bij *BAP1* mutatiedragers is 16 jaar.
- Zie voor de medische adviezen anders dan huidcontrole de VKGN-StOET richtlijnen.

Verwijscriteria Klinische Genetica

- De familie van de patiënt voldoet aan de diagnostische criteria voor *familiair melanoom*
- Invasief melanoom bij 2 eerstegraads verwanten, waarbij tenminste één melanoom <50 jaar is vastgesteld
- Invasief melanoom bij 2 eerste- of tweedegraads verwanten EN
 - een eerste of tweedegraads verwant met pancreascarcinoom OF
 - een eerste of tweedegraads verwant met hoofd-halskanker (larynx, farynx, mondholte, tong, lip)
- Invasief melanoom <18 jaar
- ≥3 invasieve melanomen bij 1 persoon ongeacht leeftijd
- Invasief melanoom én pancreascarcinoom bij 1 persoon ongeacht leeftijd
- Invasief melanoom met in de familie specifieke aanwijzingen voor het *BAP1* tumorpredispositiesyndroom (met name bij voorkomen van uveamelanoom en/of maligne mesotheliom en/of *BAP1*-inactieve naevi, zie voor diagnostische criteria en verwijscriteria de VKGN-StOET richtlijnen)

¹ Het heeft altijd de sterke voorkeur dat, indien mogelijk, een aangedaan persoon (patiënt met melanoom) in de familie wordt verwezen voor erfelijkheidsonderzoek