

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.

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 (25% risicodragers) 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.

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*).

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 mesothelioom 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



Initiatiefnemende verenigingen



NB1: Dit stroomschema hoort bij de module *Erfelijke risicofactoren en familiair melanoom* van de richtlijn Melanoom. Lees altijd de overwegingen en aanbevelingen van de betreffende module voor nuances, eventuele afwijkende situaties en extra achtergrondinformatie.

NB2: Betrek de patiënt bij de besluitvorming.



Ontwikkeld door het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten

©2024 Versie 1 (13-08-2024)