

Informatie over CDKN2A-mutaties (erfelijk melanoom)

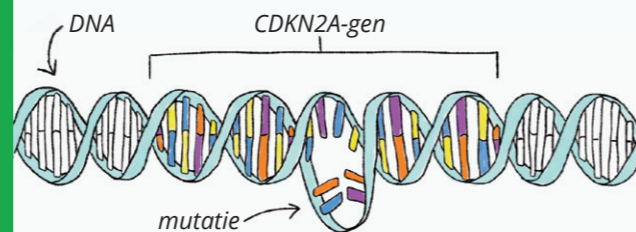
In Nederland krijgt ongeveer 1-2% van de mensen een melanoom. Een **melanoom** is een vorm van huidkanker. Bij een klein deel van de mensen met een melanoom ($\pm 5\%$) wordt deze veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**.

Mensen met een DNA-afwijking (**mutatie**) in het **CDKN2A-gen** hebben een verhoogd risico om één of meerdere melanomen te krijgen. Vaak ontstaan ze dan ook op jongere leeftijd.

Daarnaast hebben zij vaak een hoger risico op het ontwikkelen van **alvleesklierkanker**. Mogelijk komen ook kanker in de mond en keelholte en longkanker iets vaker voor.

DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**. Een mutatie in het **CDKN2A-gen** zorgt voor een hoger risico op met name melanomen en alvleesklierkanker.



In Nederland komt één specifieke mutatie in het CDKN2A-gen relatief vaak voor. Deze mutatie heet de **p16-Leiden** mutatie.

Om het CDKN2A-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

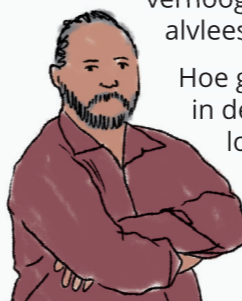


Risico's

Mensen met een CDKN2A-mutatie (waaronder de p16-Leiden mutatie) hebben een risico van ongeveer 70% om in de loop van het leven een **melanoom** te krijgen. 30-40% van deze groep krijgt meer dan één melanoom. Gemiddeld wordt een melanoom vastgesteld op 40-jarige leeftijd.

Het risico om **alvleesklierkanker** te krijgen is voor dragers van de specifieke p16-Leiden mutatie 15 tot 20%. Ook de meeste andere CDKN2A-mutaties geven een verhoogd risico op alvleesklierkanker.

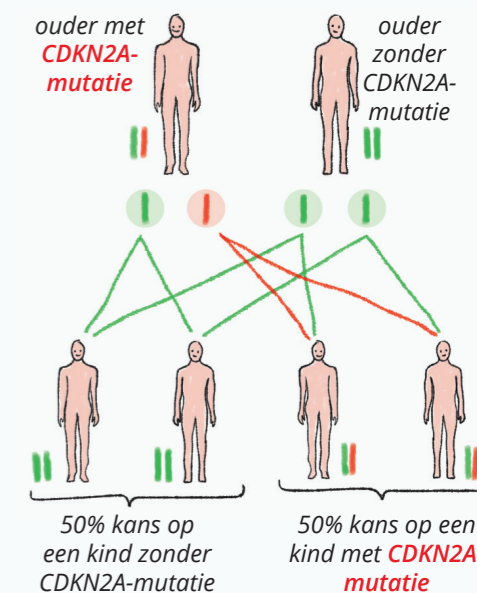
Hoe groot het risico is op kanker in de mond en keelholte en op longkanker is nog niet precies bekend. Het risico is in elk geval lager dan het risico op melanoom en alvleesklierkanker.



Hoe erven CDKN2A-mutaties over?

CDKN2A-mutaties erven **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een CDKN2A-mutatie hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook de CDKN2A-mutatie te hebben.

Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Klachten en verschijnselen

Een afwijkende moedervlek kan een **melanoom** zijn. Let bij moedervlekken daarom op de ABCDE-kenmerken:

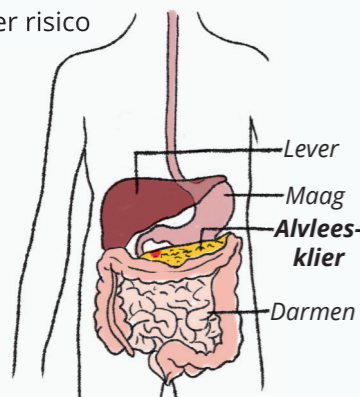
- A. **Asymmetrie**: een ongelijke vorm
- B. **Border (rand)**: een onregelmatige of vage rand
- C. **Colour (kleur)**: meerdere kleuren
- D. **Diameter**: groter dan 5 mm
- E. **Evolutie**: verandering in de tijd (bijvoorbeeld in vorm, rand, kleur of grootte)

Voor mensen met een CDKN2A-mutatie is het advies is om verdachte huidafwijkingen door een **dermatoloog** (huidarts) te laten beoordelen.

Ook hebben mensen met een CDKN2A-mutatie een hoger risico op **alvleesklierkanker**.

Klachten bij alvleesklierkanker zijn bijvoorbeeld:

- gele verkleuring van de huid
- donkere urine
- wittige of beige poep
- gewichtsverlies
- misselijkheid
- pijn in de buik



Medische adviezen

Mensen met een CDKN2A-mutatie adviseren we controles:

Vanaf 12-jarige leeftijd:

- Twee keer per jaar controle door een **dermatoloog** (huidarts)

Vanaf 40-jarige leeftijd:

- Jaarlijkse controle van de alvleesklier door een **maag-darm-leverarts** is mogelijk. Dit kan met een **MRI-scan** en/of een **endo-echoscopie**. Bij sommige CDKN2A-mutaties is het risico op alvleesklierkanker niet hoger. Dan vervalt dit controle advies.



De controle van de alvleesklier moet gedaan worden in een **gespecialiseerd centrum** door een multidisciplinair expertise team.

Voor eerstegraads en tweedegraads **familieleden** die niet getest zijn op de CDKN2A-mutatie adviseren we eenmaal per jaar controle van de huid door een dermatoloog.



Wat kunt u zelf doen?

- Bescherm uw huid goed tegen **zonlicht**. Te veel zon op jonge leeftijd, vooral zonverbranding, verhoogt het risico op melanoom op latere leeftijd.
- Wees alert op veranderende, jeukende en/of bloedende **moedervlekken**.
- Wees ook alert op **heesheid, slikklachten** of **wondjes** in de mond of keel die moeilijk genezen.
- Het is van groot belang om **niet te roken**.



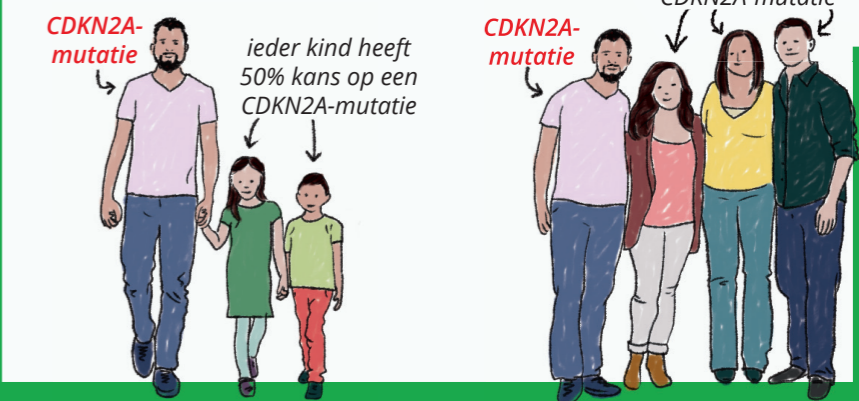
Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben, kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders, kinderen en broers en zussen van personen met een CDKN2A-mutatie hebben **50% kans** om ook deze mutatie te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur. DNA-onderzoek kan verricht worden vanaf (jong) volwassen leeftijd. Aan familieleden die besluiten geen DNA-onderzoek te laten doen, wordt geadviseerd wel jaarlijks de huid te laten controleren door een dermatoloog.



Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kindervens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven. Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.

Meer informatie

www.erfelijkheid.nl

