

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. Bovendien beschikt de stichting over maatschappelijk werkers die patiënten en hun familieleden informatie kunnen geven of begeleiden. Tevens kunnen zij specialisten terzijde staan bij het uitzoeken van de samenstelling van een familie.

Privacy-reglement

Zoals reeds eerder gezegd worden de persoons- en medische gegevens alleen in het registratiesysteem van de stichting opgenomen na schriftelijke toestemming

van de desbetreffende persoon. De gegevens zijn alleen toegankelijk voor de bevoegde medewerkers van het registratiecentrum. Zoals wettelijk verplicht is de registratie van families met erfelijke tumoren aangemeld bij de Registratiekamer. De stichting garandeert de bescherming van alle gegevens. Er is een reglement opgesteld waarin de bewaking van de gegevens is vastgelegd. In dit reglement zijn ook de rechten van de geregistreerde familieleden opgenomen, zoals het recht op inzage, correctie en vernietiging van de gegevens. Op de naleving van dit reglement wordt toegezien door een Commissie van Toezicht, waarin een arts, een privacy-deskundige, een geestelijk verzorger en patiënten zitting hebben. Iedere geregistreerde kan bij vragen, onzekerheden of klachten een beroep doen op deze commissie via het volgende adres: Commissie van Toezicht, Dr. P. Israëls, Keizersgracht 778, 1017 EB Amsterdam.

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

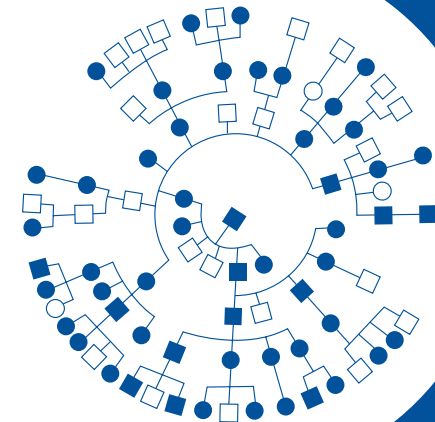
- **Patiëntenvereniging**
Stichting Melanoom, Postbus 236, 1440 AE Purmerend, tel: 088-0029746, website: www.melanoom.nfk.nl
- **Klinisch Genetische Centra - Poliklinieken Erfelijke Tumoren**
Deze afdelingen zijn verbonden aan de universitaire medische centra en twee kankerziekenhuizen en gespecialiseerd 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).

Frieda den Hartog Jager Fonds

Enige tijd geleden werd het Frieda den Hartog Jager Fonds opgericht, ter nagedachtenis aan deze maag-, darm- en leverarts die zich bijzonder heeft ingespannen voor families met erfelijk kanker. De gelden uit dit fonds komen ten goede aan onderzoek. Financiële bijdragen kunnen worden overgemaakt naar: ABN-AMRO, rekeningnummer 45 17 17 198, t.n.v. Frieda den Hartog Jager Fonds

ERFELIJK MELANOOM

Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndroom



Een uitgave van de
Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren
Rijnsburgerweg 10 ~ Poortgebouw Zuid
2333 AA LEIDEN
Telefoon: 071-5261941
Website: www.stoet.nl

december 2009

Inleiding

Deze brochure gaat over een erfelijke huidaandoening, het Familial Atypical Multiple Mole Melanoma (FAMMM) Syndroom 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 behandelingsmethode.

Gewone moedervlekken

Ieder mens heeft moedervlekken, gemiddeld zo'n 50 verspreid over het lichaam. Ze ontstaan over het algemeen tussen het derde en twintigste jaar, overal, behalve op huddelen die vrijwel niet in de zon komen. Moedervlekken zijn meestal kleiner dan 5 mm. Sproeten die in de winter weer wegtrekken worden niet tot de echte moedervlekken gerekend. 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. De kans dat een gewone moedervlek kwaadaardig wordt is heel erg klein. Bepaalde typen moedervlekken kunnen echter een voorloper zijn van een kwaadaardig soort moedervlek (melanoom). Deze voorlopers worden dysplastische of atypische nevi (onrustige moedervlekken) genoemd.

Dysplastische moedervlekken

Een dysplastische moedervlek heeft de volgende kenmerken:

- een afmeting groter dan 5 mm,
- een onregelmatige vorm,
- verschillende kleuren, vaak roodbruin

Sommige mensen hebben tientallen dysplastische moedervlekken. De meesten veranderen gedurende het gehele leven niet. Soms kan één van de moedervlekken echter gaan groeien, jeuken of steken, van kleur of vorm veranderen, of gaan bloeden.

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 uitstekend te genezen. Wanneer het melanoom in een laat stadium wordt vastgesteld, kunnen er al 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 vlekkelig. Soms bloedt een melanoom spontaan, waarna een korstje ontstaat.

Erfelijkheid

Mensen zijn - net als planten en dieren - 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.

Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndroom

In bepaalde families lijkt een erfelijke aanleg te bestaan voor dysplastische moedervlekken en daarmee samenhangend ook voor het krijgen van een melanoom. Dit betekent dat de aandoening in opeenvolgende generaties voor kan komen. Men spreekt dan van het Familial Atypical Multiple Mole Melanoma (FAMMM) Syndroom. 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, meestal vanuit een dysplastische moedervlek. 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 aanleg voor het FAMMM-syndroom wordt bepaald door een verandering in een gen (genmutatie).

Wetenschappelijk onderzoek heeft aangetoond dat een fout in het P-16 gen op chromosoom 9 verantwoordelijk is voor het ontstaan van melanomen. Deze fout geeft tevens een verhoogd risico op het ontwikkelen van alveeskliekkanker. Via een Klinisch Genetisch Centrum is het mogelijk een DNA-onderzoek naar deze genmutatie 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. Er wordt wereldwijd onderzoek verricht om andere genmutaties die verantwoordelijk zijn voor melanomen en dysplastische nevi op te sporen.

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. De aandoening lijkt dus een generatie over te slaan.

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. Wanneer bij twee of meer naaste familieleden melanomen zijn vastgesteld, is er sprake van het FAMMM-syndroom.

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 van alle familieleden boven de twaalf jaar. De frequentie van de controle varieert van één- tot tweemaal per jaar afhankelijk van de bevindingen bij het onderzoek. Voor P-16-mutatiedragers kan tevens periodiek onderzoek van de alveesklieker (pancreas) in onderzoeksverband worden overwogen.

Behandeling

Als bij het periodieke onderzoek een voor melanoom verdachte moedervlek wordt vastgesteld, wordt deze onder plaatselijke verdoving in zijn geheel weggenomen. Dit stukje weefsel wordt onderzocht onder de microscoop. Als er geen kwaadaardige cellen worden gezien, is er geen aanvullende behandeling nodig. Wanneer bij het onderzoek aanwijzingen worden gevonden voor een melanoom, wordt in tweede instantie (onder verdoving) het weefsel rondom de verwijderde moedervlek ruimer weggenomen. Dit laatste is noodzakelijk om er zeker van te zijn, dat alle kwaadaardige cellen verwijderd zijn. De patiënt blijft vervolgens vijf tot tien jaar onder controle van de chirurg in verband met eventuele uitzaaiingen. Daarnaast blijft de dermatoloog de huid van de patiënt één keer per jaar controleren. Over het melanoom is een uitgebreide brochure verkrijgbaar bij: KWF Kankerbestrijding, Postbus 75508, 1070 AM Amsterdam, tel: 020-5700500 (ook te bestellen via www.kwfkankerbestrijding.nl).

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren

Medische controle van familieleden die een verhoogd risico lopen om dysplastische nevi 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