

Informatie over CDK4 genmutaties

Over erfelijk melanoom en CDK4-mutaties

In Nederland heeft iedereen een kans van ongeveer 1-2% om in de loop van het leven melanoom te ontwikkelen. De gemiddelde leeftijd ligt tussen de 50 en 60 jaar. In de meeste gevallen is er geen sprake van een erfelijke aanleg maar zijn er andere factoren die een rol hebben gespeeld in het ontstaan van melanoom, zoals overmatige blootstelling aan zonlicht en UV-straling. Bij ongeveer 5% van de personen met melanoom is de aandoening echter wel erfelijk bepaald.

Van een aantal genen (erffactoren) is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een sterk verhoogd risico geeft op het krijgen van melanoom. Eén van deze genen heet CDK4. Wereldwijd zijn er tot op heden slechts ongeveer 20 families beschreven met een mutatie in het CDK4-gen. Het is dus een extreem zeldzame vorm van erfelijk melanoom.

Dragers van een mutatie in het CDK4-gen hebben een risico van ongeveer 75% om in de loop van het leven een melanoom te ontwikkelen en een risico van ongeveer 40% om meer dan één melanoom te ontwikkelen. De gemiddelde leeftijd waarop een melanoom wordt vastgesteld is ongeveer 40 jaar. Mutaties in het CDK4-gen lijken geen duidelijk verhoogd risico te geven op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragers van een CDK4-mutatie geldt het volgende advies voor periodiek onderzoek:

- Vanaf 12-jarige leeftijd, tweemaal per jaar controle door een huidarts (dermatoloog).

Overige adviezen:

- Wees extra voorzichtig in de zon. Te veel zon (en zonverbrandingen) op jonge leeftijd verhoogt het risico op melanoom op latere leeftijd.
- Wees attent op mogelijke verschijnselen van melanoom, zoals een snel veranderende moedervlek of jeukende en/of bloedende (langer dan 2 weken) moedervlekken.

Hoe erft een CDK4-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een CDK4-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een CDK4-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Het lijkt niet vaak voor te komen dat een CDK4-mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van een van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een CDK4-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Dragere hebben een verhoogd risico op het krijgen van melanoom. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Voor eerstegraads familieleden die besluiten geen erfelijkheidsonderzoek te laten verrichten geldt het advies om jaarlijks controle van de huid te laten doen door een dermatoloog.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>

Meer informatie over zelfonderzoek van de huid vind u op <https://www.stichtingmelanoom.nl/melanoom-herkennen>

9 mei 2022.