

Informatie over POT1 genmutaties

Over erfelijk melanoom en POT1-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 POT1. Omdat DNA-onderzoek van het POT1-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, is het exacte risico op melanoom voor dragers van een POT1-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Naast het verhoogde risico op melanoom zijn er mogelijk aanwijzingen dat mutaties in het POT1-gen ook een verhoogd risico op andere vormen van kanker geven, zoals leukemie (bloedkanker), hersentumoren en sarcoom (wekedelen tumor). Ook voor deze vormen van kanker geldt dat er meer onderzoek nodig is om duidelijkheid te krijgen over de hoogte van het risico.

Het is waarschijnlijk dat er in de toekomst meer bekend wordt over POT1 genmutaties.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragers van een POT1-mutatie geldt op dit moment het volgende advies voor periodiek onderzoek:

- Vanaf 12-jarige leeftijd, eenmaal per jaar controle door een huidarts (dermatoloog).
- Voor andere vormen van kanker worden voornamelijk geen adviezen voor periodiek onderzoek gegeven totdat er meer duidelijkheid is over de hoogte van het risico.
- Als directe familieleden van een POT1-mutatiedrager leukemie, een hersentumor of sarcoom kregen, kan er soms wel reden zijn voor aanvullende medische adviezen.

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 POT1-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een POT1-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een POT1-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 POT1-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 POT1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Dragers hebben een verhoogd risico op het krijgen van melanoom en mogelijk ook andere vormen van kanker, zoals hierboven beschreven. 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.