

Informatie over TERF2IP genmutaties

Over erfelijk melanoom en TERF2IP-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 TERF2IP. Omdat DNA-onderzoek van het TERF2IP-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, is het exacte risico op melanoom voor dragers van een TERF2IP-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 TERF2IP-gen ook een verhoogd risico op andere vormen van kanker geven, onder andere leukemie (bloedkanker). Ook hiervoor 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 TERF2IP genmutaties.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragers van een TERF2IP-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 zoals leukemie worden vooralsnog geen adviezen voor periodiek onderzoek gegeven totdat er meer duidelijkheid is over de hoogte van het risico.

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 TERF2IP-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een TERF2IP-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een TERF2IP-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 TERF2IP-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 TERT2IP-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.