

## Informatie over MITF-gerelateerd erfelijk melanoom

### Over erfelijk melanoom en de MITF E318K mutatie

In Nederland heeft iedereen een kans van ongeveer 1-2% om in de loop van het leven een 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 verhoogde kans geeft op het krijgen van melanoom. Eén van deze genen heet MITF. Het is bekend dat één hele specifieke mutatie in het MITF-gen, de E318K mutatie, een verhoogd kans geeft op melanoom.

De kans op melanoom bij dragers van de MITF E318K mutatie is *matig* verhoogd (ongeveer 2 tot 5 maal verhoogd ten opzichte van de algemene bevolking). Draggers ontwikkelen vaker meer dan één melanoom. Er zijn echter ook veel dragers die helemaal geen melanoom ontwikkelen. Het is daarnaast beschreven dat sommige melanomen bij dragers geen pigment hebben (amelanotisch melanoom). Deze vorm van melanoom is moeilijker te herkennen. Kennis over de aanwezigheid van de MITF E318K mutatie kan daarom de alertheid op deze melanomen vergroten bij zowel de patiënt als de huidarts (dermatoloog).

### Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragers van de MITF E318K mutatie die een eerstegraads verwant (broer/zus, ouder, zoon/dochter) hebben met melanoom, geldt het volgende advies voor regelmatig huidonderzoek:

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

Overige adviezen:

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

### Hoe erft de MITF E318K mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van de MITF E318K mutatie en deze doorgeven.

Kinderen van een ouder met de MITF E318K 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 de MITF E318K 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 (eerstegraads verwanten) van iemand met de MITF E318K mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. In families waarin de MITF E318K mutatie is aangetoond komen voorsnog alléén de familieleden met melanoom en hun eerstegraads verwanten in aanmerking voor een erfelijkheidsonderzoek naar dragerschap. Draggers hebben een

verhoogde kans op het krijgen van melanoom zoals hierboven beschreven. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Familieleden die de MITF E318K mutatie geërfd blijken te hebben, worden geadviseerd regelmatige controle van de huid bij de dermatoloog te laten verrichten.

Vaak zal aan familieleden die de MITF E318K mutatie *niet* geërfd blijken te hebben, toch ook geadviseerd worden om regelmatige controle van de huid bij de dermatoloog te laten verrichten. Dit komt omdat er in families met een sterke familiale belasting voor melanoom waarschijnlijk nog meer (genetische) risicofactoren voor het ontwikkelen van melanoom aanwezig zijn naast de MITF E318K mutatie. De adviezen voor controle worden voor iedere familie apart bepaald bij de klinisch geneticus.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden via [www.erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk).

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

23 maart 2021.