

## Familjärt melanom

Om det inom samma släkt finns flera melanomdiagnoser kan det röra sig om så kallat familjärt melanom. Även bukspottkörtelcancer kan ingå. Du kommer därför tillfrågas om du har biologiska släktingar med hudcancer eller annan cancer.

### Så går utredningen till

Vid misstanke om familjärt melanom bör du erbjudas en familjeutredning. Utredningen kan göras via de cancertgenetiska (även kallade onkogenetiska) mottagningarna eller din hudmottagning.

Utredningen sker i flera steg och innebär att släktingars diagnoser bekräftas och släkträd ritas upp. Om familjärt melanom bekräftas kan en person som själv har haft melanom eller bukspottkörtelcancer erbjudas genetisk analys. Utredningen kan variera i olika regioner.

När kriterierna är uppfyllda får du mer information om genetisk utredning och uppföljning.

### Kriterier för familjärt melanom

- Familj med melanom (invasiva eller in situ) hos minst två sinsemellan förstegradssläktingar\* där minst en diagnostiserats före 55 års ålder.
- Familj med tre eller fler melanom (invasiva eller in situ) hos två eller tre individer i samma släktgren. Fallen ska sinsemellan vara första-\*, andra-\*\* eller tredje gradssläktingar\*\*\*.
- Individ med tre eller fler primära melanom (invasiva eller in situ) där första melanomet diagnostiserats före 55 års ålder (ålderskriteriet gäller bara om inga melanom- eller bukspottkörtelcancerdiagnoser finns hos släktingar).
- Familj med melanom (invasiva eller in situ) i kombination med bukspottkörtelcancer (adenokarcinom) (tre eller fler diagnoser krävs) hos individer i samma släktgren. Fallen ska sinsemellan vara första-\*, andra-\*\* eller tredje gradssläktingar\*\*\*.

\***Förstegradssläktingar:** Biologiska föräldrar, syskon eller barn.

\*\***Andrageradssläktingar:** Biologiska mor- eller farföräldrar, föräldrars syskon, syskonbarn och barnbarn.

\*\*\***Tredje gradssläktingar:** Biologiska kusiner, mor- eller farföräldrars föräldrar, mor- eller farföräldrars syskon samt barnbarnsbarn.

### Ärftliga faktorer som kan bidra till malignt melanom

Olika ärftliga faktorer kan bidra till melanom. Ärvda varianter eller mutationer i kända gener, så kallade högriskgener, ökar risken att få melanom och även annan cancer.

Den högrisk gen som i dag är bäst kartlagd är CDKN2A. Vid mutation i den genen finns en ökad risk för melanom, bukspottkörtelcancer, lungcancer, cancer i struphuvud, munhåla och svalg.

### Kriterier för att erbjudas genetisk testning

- Familj med tre eller fler melanomdiagnoser (invasiva eller in situ) hos två eller fler individer i samma släktgren, där minst en insjuknat före 55 års ålder. Fallen ska sinsemellan vara första-, andra- eller tredje gradssläktingar.
- Familj med melanom (invasiva eller in situ) i kombination med bukspottkörtelcancer (tre eller fler diagnoser krävs) hos individer i samma släktgren. Fallen ska sinsemellan vara första-, andra- eller tredje gradssläktingar.

## 2. UTREDNING OCH DIAGNOS

### Utredning

Du kan erbjudas genetisk testning om du tillhör någon av dessa familjer och har diagnostiserats med melanom eller bukspottkörtelcancer.

#### Uppföljning

Uppföljningen vid familjärt melanom skiljer sig något åt beroende på om du har

- en bekräftad mutation i en högrisk gen eller inte haft ett eller flera tidigare melanom
- har andra riskfaktorer för hudcancer
- många pigmenterade förändringar.

Du får mer information om din uppföljning av din ansvariga läkare.