

Hudmelanom, familjära melanom

Definition familjärt melanom innebär endera:

- 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 (ålderskriterium enbart om inga melanom- eller bukspottkörteldiagnoser finns hos släktingar).
- Familj eller individ med melanom (invasiva eller in situ) i kombination med bukspottkörtelcancer (adenocarcinom) (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 till indexpersonen.

** Andragradssläktingar: Biologiska mor/farföräldrar, föräldrars syskon, syskonbarn och barnbarn till indexpersonen.

*** Tredjegrads släktingar: Biologiska kusiner, mor/farföräldrars föräldrar, mor- och farföräldrars syskon samt barnbarnsbarn.

Dessa erbjuds kontakt med **onkogenetiska mottagningen** för bedömning och eventuell mutationsanalys, i första hand avseende CDKN2A-mutation, vilket ses hos cirka 10 % av melanomfamiljerna i Sverige.

Patienter med **CDKN2A-mutation** har kraftigt ökad risk för **hudmelanom och pancreascancer** och erbjuds årliga kontroller av hudkostymen hos hudläkare samt via kirurgen MR-undersökning av pancreas regelbundet från 40 års ålder, i enstaka fall tidigare.

De patienter som har CDKN2A-mutation, särskilt de som är/har varit rökare, har dessutom en betydande riskökning för **cancer i lunga, struphuvud, munhåla/svalg, matstrupe och magsäck**. Riskökningen i denna patientgrupp är alltså större än hos andra rökare. Det är därför extra viktigt att få dessa patienter att sluta röka och att vara uppmärksam på om de kommer med symtom/fynd som kan inge misstanke på sådan cancer. Man bör då ha en låg tröskel för vidare undersökningar/remittering till relevant specialist.

Vid 80 års ålder har cirka 95 % av mutationsbärarna diagnostiserats med någon form av cancer, 75 % med melanom och 75 % med andra cancerformer.